

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«АМУРСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**Факультет последипломного образования
КАФЕДРА ХИМИИ**



УТВЕРЖДАЮ

**Проректор по непрерывному медицинскому
образованию и развитию регионального
здравоохранения**
И.Ю. Макаров
«18» октября 2024 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

По специальности: Клинико-лабораторная диагностика

Дополнительные специальности: Неврология, кардиология

Документ о квалификации: удостоверение о повышении квалификации

Трудоемкость: 36 часов/1 з. е.

Форма обучения: очная

Благовещенск, 2024г.

Составители (разработчики):
Бородин Евгений Александрович, д.м.н., профессор, зав. кафедрой химии, ФГБОУ ВО Амурская
ГМА Минздрава России

Рекомендована к утверждению рецензентами:

Макаров И.Ю., д.м.н., профессор, зав. кафедрой паталогической анатомии с курсом судебной
медицины, ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России

Гордиенко В.П., д.м.н., профессор, зав. кафедрой лучевой терапии, лучевой диагностики с курсом
онкологии, ФГБОУ ВО Амурская ГМА Минздрава России

УТВЕРЖДЕНА на заседании кафедры химии протокол № 9 от «14» мая 2024 г.

Зав. кафедрой, д.м.н., профессор Бородин (Е.А. Бородин)

УТВЕРЖДЕНА на заседании ЦМК № 9 протокол № 9 от «10» мая 2024 г.

Председатель ЦМК № Медведева (С.В. Медведева)

СОГЛАСОВАНО: декан факультета последипломного образования,

«10» мая 2024 г.

Медведева

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ «МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»

(срок освоение 36 академических часов)

I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Актуальность дополнительной профессиональной образовательной программы повышения квалификации **«Молекулярные основы генетических заболеваний»** обусловлена прогрессом в выяснении молекулярных основ происхождения многих заболеваний. После завершения международного проекта «Геном человека» стало ясно, что во всех болезнях есть генетическая предрасположенность. В классических наследственных заболеваниях она выявляется в 100% случаев, а в остальных возникновение болезни, характер ее течения зависят от образа жизни человека. На портале NCBI (Национального Центра Биотехнологической Информации США) размещена база данных ClinVar <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>. Это обширная база данных, в которой собрана информация о потенциальной связи между геномными вариантами, встречающимися у людей, и различными заболеваниями, патологиями, фенотипами и признаками. В базе хранится более миллиона уникальных записей о геномных вариантах и их интерпретации в контексте влияния на организм человека. Сегодня в дополнение к классической генетике, заложенной Грегором Менделем, возникла новая наука молекулярная генетика – раздел молекулярной биологии, ставящий целью познание материальных основ наследственности и изменчивости живых существ путём исследования на молекулярном уровне процессов хранения, передачи, реализации и изменения генетической информации, генетической предрасположенности к возникновению заболеваний. К настоящему времени молекулярная генетика не входит в программы додипломного образования в медицинских вузах, и поэтому представляет интерес преподавание молекулярных основ генетических заболеваний в ходе последипломного образования в качестве дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей различных специальностей.

Нормативные правовые основания разработки программы

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации **«Молекулярные основы генетических заболеваний»** разработана в соответствии с Федеральным законом от 29 декабря 2012 г. №273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации», Порядком организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным

профессиональным программам, утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 1 июля 2013 г. №499 (зарег. в Минюсте России 20 августа 2013г. №29444), порядком и сроком совершенствования медицинскими работниками и фармацевтическими работниками профессиональных знаний и навыков путем обучения по дополнительным профессиональным образовательным программам в образовательных и научных организациях, утвержденным приказом Минздрава России от 03 августа 2012г. №66н (зарег. в Минюсте России 04 сентября 2012г. №25359), приказом Минздрава России от 20 декабря 2012 г. N 1183н "Об утверждении Номенклатуры должностей медицинских работников и фармацевтических работников" (зарегистрирован Минюстом России 18 марта 2013 г., регистрационный N 27723), с изменениями, внесенными приказом Минздрава России от 1 августа 2014 г. N 420н (зарегистрирован Минюстом России 14 августа 2014 г., регистрационный N 33591), приказ Минздрава России от 8 октября 2015 г. N 707н "Об утверждении Квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки "Здравоохранение и медицинские науки" (зарегистрирован Минюстом России 23 октября 2015 г., регистрационный N 39438), с изменениями, внесенными приказом Минздрава России от 15 июня 2017 г. N 328н (зарегистрирован Минюстом России 3 июля 2017 г., регистрационный N 47273).

Программа разработана с учетом профессиональных стандартов:

Специалист в области клинической лабораторной диагностики. Код соответствующей ТФ профессионального стандарта 02.032. Зарегистрировано в Министерстве юстиции Российской Федерации 3 апреля 2018 года, регистрационный N 50603. Врач невролог. Код соответствующей ТФ профессионального стандарта 02.046. Зарегистрировано в Министерстве юстиции Российской Федерации 26 февраля 2019 года, регистрационный N 53898. Врач кардиолог. Код соответствующей ТФ профессионального стандарта 02.025. Зарегистрировано в Министерстве юстиции Российской Федерации 26.04.2018 N 50906

Программа ориентирована на 8 уровень квалификации уровень подготовки кадров высшей квалификации реализуется в дополнительном профессиональном образовании врачей.

Требования к слушателям Высшее образование - специалитет по одной из специальностей "Лечебное дело", "Педиатрия", подготовка в интернатуре и (или) ординатуре по специальности «Клиническая лабораторная диагностика», «Неврология». «Кардиология».

1.3. Формы освоения программы очная с отрывом от работы (с применением дистанционного и электронного обучения).

1.4. Цель и планируемые результаты обучения

Цель программы - удовлетворение образовательных и профессиональных потребностей, обеспечение соответствия квалификации слушателей (указание на категорию обучающихся) к меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды; формирование системы знаний и умений в области теории и практики у слушателей в сферах высшего образования и здравоохранения; совершенствование имеющихся профессиональных компетенций (далее – ПК), необходимых для профессиональной деятельности и повышения профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации. Дать слушателям современные представления о молекулярных основах наследственности и изменчивости, хранения, передачи, реализации и изменения генетической информации, генетической предрасположенности к возникновению заболеваний и возможности их диагностики, профилактики и лечения с помощью методов геномной инженерии.

Планируемые результаты обучения совершенствование имеющихся профессиональных компетенций

Обучающиеся готовятся к виду деятельности: Врач–специалист клинической лабораторной диагностики, врач-невролог, врач-кардиолог.

Программа направлена на совершенствование следующих профессиональных компетенций:

Профессиональные компетенции имеющиеся	Специалист в области клинической лабораторной диагностики. Код соответствующей ТФ профессионального стандарта 02.032. Зарегистрировано в Министерстве юстиции Российской Федерации 3 апреля 2018 года, регистрационный N 50603	Врач невролог. Код соответствующей ТФ профессионального стандарта 02.046. Зарегистрировано в Министерстве юстиции Российской Федерации 26 февраля 2019 года, регистрационный N 53898	Врач кардиолог. Код соответствующей ТФ профессионального стандарта 02.025. Зарегистрировано в Министерстве юстиции Российской Федерации 26.04.2018 N 50906
ПК 5	Освоение и внедрение новых методов клинических лабораторных исследований и медицинских изделий для диагностики in vitro A/01.7 Знать: Основные принципы и методики осваиваемых клинических лабораторных исследований. Аналитические характеристики клинических лабораторных методов (прецизионность, правильность, специфичность, чувствительность) и их определение. Медицинские изделия, применяемые для диагностики in vitro. Методы расчета референтных интервалов лабораторных показателей. Аналитические характеристики внедряемых медицинских изделий для	Диагностическая деятельность: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем A/01.8 Знать: Порядок оказания медицинской помощи по профилю «Неврология», клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи	Проведение обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы с целью постановки диагноза A/01.8 Знать: Порядок оказания медицинской помощи больным с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, стандарты специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи при заболеваниях сердечно-сосудистой системы, Федеральные клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с заболеваниями сердечно-сосудистой системы.

	диагностики in vitro. Уметь: Обеспечивать условия на рабочем месте для внедрения новых медицинских изделий для диагностики in vitro и выполнения новых видов клинических лабораторных исследований. Организовывать и производить контроль качества новых методов клинических лабораторных исследований. Разрабатывать стандартные операционные процедуры по новым методам клинических лабораторных исследований и эксплуатации новых медицинских изделий для диагностики in vitro. Оценивать прецизионность и правильность лабораторной методики. Проверять линейность лабораторной методики. Рассчитывать референтный интервал лабораторного показателя. Трудовые действия: Освоение новых методов клинических лабораторных исследований. Внедрение новых медицинских изделий для диагностики in vitro. Разработка СОП по новым методам клинических лабораторных исследований и эксплуатации новых медицинских изделий для диагностики in vitro. Экспериментальная проверка и установление характеристик клинических лабораторных методов исследований (оценка прецизионности, правильности, линейности, определение «локальных» референтных интервалов). Проверка и при необходимости корректировка результатов новых клинических лабораторных исследований. Составление рекомендаций для медицинских работников и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала при внедрении новых клинических лабораторных исследований.	пациентам по данному профилю; Стандарты оказания первичной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи при неврологических заболеваниях. Федеральные клинические рекомендации (протоколы лечения) по оказанию медицинской помощи пациентам с неврологическими заболеваниями. Этиология, патогенез, диагностика и клинические проявления основных заболеваний и (или) состояний нервной системы; Методы основных инструментальных, лучевых и лабораторных методов обследования Уметь: Способность общаться с пациентом и/или его родственниками на понятном им (русском) языке. Способность донести информацию о заболевании простым языком. Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы. Анализировать и интерпретировать полученную информацию при сборе жалоб от пациента. Обосновывать и составлять план обследования неврологического пациента. Обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования. Обосновывать направление пациента к врачам-специалистам. Интерпретировать и анализировать результаты осмотра специалистами пациентов с неврологическими заболеваниями. Использовать алгоритм постановки диагноза (основного, сопутствующего и осложнений) с учетом Международной статистической классификации болезней (МКБ). Проводить дифференциальную диагностику неврологических заболеваний и/или состояний Трудовые действия: Сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов; Осмотр пациентов (исследование	Этиология и патогенез заболеваний и (или) патологических состояний сердечно-сосудистой системы. Современные классификации, симптомы и синдромы заболеваний сердечно-сосудистой системы. Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию современных методов лабораторного обследования пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Уметь: Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями сердечно-сосудистой системы. Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов (их законных представителей) с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Обосновывать и планировать объем лабораторного обследования пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Интерпретировать и анализировать результаты лабораторного обследования пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Обосновывать необходимость направления к врачам-специалистам пациентов с заболеваниями и сердечно-сосудистой системы. Интерпретировать и анализировать результаты осмотра врачами-специалистами пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Использовать алгоритм постановки диагноза в соответствии с МКБ, применять методы дифференциальной диагностики пациентов с заболеваниями и (или) состояниями сердечно-сосудистой системы. Трудовые действия: Проведение сбора жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей) с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Проведение первичного осмотра пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Направление пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы на лабораторное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, порядками оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Направление пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы на консультацию к врачам-
--	--	--	--

		неврологического статуса) Формулировка диагноза (согласно МКБ-10) и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы	специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Обоснование и постановка диагноза в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ). Проведение повторных осмотров и обследований пациентов с сердечно-сосудистой системы
ПК-6	Выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности А/03.7 Знать: Принципы лабораторных методов третьей категории сложности, применяемых в лаборатории: химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, для проведения терапевтического лекарственного мониторинга, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, в том числе бактериологических, паразитологических и вирусологических исследований. Аналитические характеристики лабораторных методов третьей категории сложности и их обеспечение. Методы контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности и оценки их результатов. Уметь: Выполнять клинические лабораторные исследования третьей категории сложности и производить контроль их качества. Разрабатывать СОП по клиническим лабораторным исследованиям третьей категории сложности Оценивать результаты контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности. Составлять отчеты о проведенных клинических лабораторных исследованиях третьей категории сложности Трудовые действия: Проведение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности с использованием медицинских изделий для диагностики in vitro, технологических процессов и технологий, для выполнения которых требуется специально подготовленный персонал (повышение квалификации), и с формулировкой лабораторного	Назначение лечения пациентам с неврологическими заболеваниями и/или состояниями, контроль его эффективности и безопасности А/02.8 Знать: Стандарты медицинской помощи и клинические рекомендации (протоколы лечения), современные методы медикаментозного и немедикаментозного лечения при основных заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, показания и противопоказания к лечению. Уметь: Разрабатывать эффективный и безопасный план лечения пациентов при нервной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения), с учетом стандартов медицинской помощи. Разрабатывать оптимальный план лечения взрослых и детей с неврологическими заболеваниями и/или состояниями в соответствии с действующими порядками, стандартами оказания медицинской помощи, федеральными клиническими рекомендациями. Подбирать индивидуальные дозы лекарственного препарата в зависимости от возраста, пола и сопутствующих заболеваний. Выбирать способ и места введения препарата, уметь выполнять наиболее распространённые медикаментозные блокады. Мониторировать и оценивать побочные действия	Назначение лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы, контроль его эффективности и безопасности А/02.8 Знать: Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, стандарты специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи при заболеваниях сердечно-сосудистой системы. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Методы лечения пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи . Уметь: Разрабатывать план лечения пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Обосновывать применение лекарственных препаратов пациентам с сердечно-сосудистой системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Назначать лекарственные препараты с заболеваниями сердечно-сосудистой системы, анализировать действие лекарственных препаратов и медицинских изделий на пациентов с

заклучения по профилю медицинской организации - химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, для проведения терапевтического лекарственного мониторинга, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, в том числе бактериологических, паразитологических и вирусологических исследований. Проведение контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности Разработка и применение СОП по клиническим лабораторным исследованиям третьей категории сложности. Подготовка отчетов о деятельности, включая выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности. Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности В/03.8 Знать: Принципы лабораторных методов четвертой категории сложности, применяемых в лаборатории, для проведения терапевтического лекарственного мониторинга. Аналитические характеристики лабораторных методов четвертой категории сложности и их обеспечение. Медицинские изделия, применяемые для диагностики in vitro. Методы контроля качества клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности и способы оценки его результатов. Уметь: Выполнять клинические лабораторные исследования четвертой категории сложности. Производить контроль качества клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности и оценивать его результаты Составлять отчеты по необходимым формам. Трудовые действия: Выполнение клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности, требующих специальной подготовки (повышение квалификации), и составление клиничко-лабораторного заключения по профилю медицинской организации (экспертные клинические биохимические лабораторные исследования): биохимических, для проведения терапевтического	лекарственных средств Трудовые действия: Разработка плана лечения пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оценка индивидуальных противопоказаний при выборе лекарственных средств. Контроль эффективности терапии, оценка нежелательных реакций	заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Анализировать фармакологическое действие и взаимодействие лекарственных препаратов. Проводить мониторинг эффективности и безопасности использования лекарственных препаратов для пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Проводить мониторинг осложнений, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов. Трудовые действия: Разработка плана лечения пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Назначение лекарственных препаратов и медицинских изделий пациентам с заболеваниями сердечно-сосудистой системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оценка эффективности и безопасности назначения лекарственных препаратов и медицинских изделий для пациентов с заболеваниями сердечно-сосудистой системы. Профилактика или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов.
---	--	---

лекарственного мониторинга. Выполнение процедур контроля качества методов клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности. Разработка и применение стандартных операционных процедур по клиническим лабораторным исследованиям четвертой категории сложности Подготовка отчетов по результатам клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности		
--	--	--

В результате изучения дисциплины врач должен:

Знать:

- молекулярные механизмы наследственности и работу генов;
- Виды генетического полиморфизма и методы его исследования;
- Связь генетического полиморфизма с развитием заболеваний;
- Различия между генетическим полиморфизмом и мутациями;
- Виды и клиническую значимость мутаций;
- Молекулярные основы наследственных энзимопатий;
- Молекулярные основы и формы семейных гиперхолестеринемий;
- Молекулярные основы и виды дегенеративные наследственные заболевания нервной системы и наследственных нервно-мышечных заболеваний;
- Традиционные и современные методы молекулярной диагностики;
- Молекулярные основы генной инженерии и генной терапии;

Уметь:

- Использовать знания молекулярных механизмов возникновения наследственных заболеваний для выбора тактики их диагностики, лечения и профилактики;
- Выявлять клинические симптомы наследственных энзимопатий, семейных гиперхолестеринемий, дегенеративных наследственных заболевания нервной системы и наследственных нервно-мышечных заболеваний;
- Обосновывать и планировать объем молекулярно-генетического обследования пациентов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;
- Оформить направление на проведение молекулярно-генетического исследования с целью уточнений диагноза наследственных заболеваний сердечно-сосудистой и нервной систем;

- Получить в письменном виде информированное добровольное согласие пациента на обработку персональных данных и проведение медико-генетического консультирования и молекулярно-генетического исследования, передачу сведений, составляющих врачебную тайну операторам;
- Интерпретировать и анализировать результаты проведенных молекулярно-генетических исследований;
- Объяснять пациенту результаты проведенных молекулярно-генетических исследований;
- На основе результатов молекулярно-генетического исследования определять целевые точки для назначения современной таргетной терапии;
- Обосновывать необходимость направления пациентов к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;
- Обосновывать и планировать объем дополнительного консультирования пациентов врачами-специалистами в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.

Владеть:

- навыками коммуникации с пациентом/родителями для объяснения цели обследования (уточнение диагноза, прогноз рождения здоровых детей, выбор тактики лечения);
- пониманием этических аспектов проведения молекулярно-генетических исследований, их влияния на пациентов;
- методами клинического обследования и ведения пациентов;
- методами получения биологического материала для проведения молекулярно-генетических исследований;
- методами диагностики и лечения основных клинических состояний;
- составлением плана дополнительного молекулярно-генетического обследования пациентов в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи;
- Навыками активного участия в междисциплинарном общении с другими врачами для обеспечения наиболее эффективного лечения пациентов;

1.5. Трудоемкость программы: 36 академических часов/1 з.е.

**II. УЧЕБНЫЙ ПЛАН
ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ ПО ТЕМЕ
«Молекулярные основы генетических заболеваний»**

Категория обучающихся: Врач-педиатр-участковый, врач – педиатр, врач-неонатолог, врач-детский хирург, врач общей врачебной практики (семейная медицина), врач-детский кардиолог, врач-детский эндокринолог, врач-детский онколог, врач-детский онколог-гематолог, врач-нефролог, врач-пульмонолог, врач-гастроэнтеролог.

Трудовое обучение: 36 академических часов (1 з.е.)

Форма обучения: очная, с отрывом от работы

Режим занятий: 6 академических часов в день

№ п/п	Наименование разделов, модулей	Трудовое обучение					Коды формируемых профессиональных компетенций (ПК)
		Всего, час	Лекции	Практические занятия	ДОТ и ЭО	Промежуточная и итоговая аттестация	
1	2	3	4	5	6	7	
1	МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА	6	2	3	1	Тестовый контроль	ПК5
2	ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ И МУТАЦИИ	6	2	3	1	Собеседование	ПК5 ПК6
3	МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА	6	2	3	1	Собеседование	ПК5 ПК6
4	МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЭНЗИМОПАТИЙ	6	2	3	1	тестовый контроль	ПК5 ПК6
5	МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТ И К СЕРДЕЧНО- СОСУДИСТЫМ И НЕВРОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ	6	2	3	1	зачет	ПК5 ПК6

6	ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ И ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ	4		3	1	тестовый контроль	ПК5
ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ		2		2		тестовый контроль	
Всего:		36	10	20	6		

**III. УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН
ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ ПО ТЕМЕ
«Молекулярные основы генетических заболеваний»**

№ п/п	Наименование разделов, модулей	Трудоемкость					Коды формируемых профессиональных компетенции (ПК)
		Всего, час			ДОТ и ЭО	Промежуточная и итоговая аттестация	
			Лекции	Практические занятия			
1	2	3	4	5	6	7	
1	МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА	6	2	3	1	Тестовый контроль	ПК5 ПК6
1.1	Молекула ДНК – носитель генетической информации;	2		1	0,5		ПК5
1.2.	Генетический код	2	1	1			ПК5 ПК6
1.3	Регуляция экспрессии генов у человека	2	1	1	0,5		ПК5 ПК6
2	ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ И МУТАЦИИ	6	2	3	1	Собеседование	ПК5 ПК6
2.1	Генетический полиморфизм и его виды	1	0,5	0,5			ПК5 ПК6
2.2	Мутации, их виды и молекулярные причины	1	0,5	0,5			ПК5 ПК6
2.3	Клиническая значимость мутаций	2	0,5	1	0,5		ПК5 ПК6
2.4	База данных ClinVar	2	0,5	1	0,5		ПК5 ПК6
3	МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА	6	2	3	1	Собеседование	ПК5 ПК6
3.1	ПЦР	1	0,5	0,5			ПК5 ПК6

3.2	ПДРФ	2	0,5	1	0,5		ПК5 ПК6
3.3	Методы секвенирования нового поколения	2	0,5	1	0,5		ПК5 ПК6
3.4	Гибридизация	1	0,5	0,5			ПК5 ПК6
4	МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЭНЗИМОПАТИЙ	6	2	3	1	тестовый контроль	ПК5 ПК6
4.1	Наследственные энзимопатии – причины, виды	2	0,5	0,5	1		ПК5 ПК6
4.2	Энзимопатии обмена аминокислот	1	0,5	0,5			ПК5 ПК6
4.3.	Энзимопатии обмена углеводов	0,5		0,5			ПК5 ПК6
4.4	Энзимопатии обмена липидов	0,5		0,5			ПК5 ПК6
4.5	Энзимопатии обмена нуклеиновых кислот	1	0,5	0,5			ПК5 ПК6
4.6	Энзимопатии обмена веществ в соединительной ткани	0,5	0,5				ПК5 ПК6
4.7	Энзимопатии ферментов ЖКТ	0,5		0,5			ПК5 ПК6
5	МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ И К СЕРДЕЧНО- СОСУДИСТЫМ И НЕВРОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ	6	2	3	1	зачет	ПК5 ПК6
5.1	Семейные гиперхолестеринемии	3	1	1	1		ПК5 ПК6
5.2.	Дегенеративные наследственные заболевания центральной нервной системы	2	1	1			ПК5 ПК6
5.3	Наследственные нервно-мышечные заболевания	1		1	1		ПК5 ПК6
6	ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ И ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ	4		3	1	тестовый контроль	ПК5
6.1.	Генная инженерия	2		2			ПК5
6.2.	Генная терапия ex vivo и in vivo	2		1	1		ПК5
ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ		2		2		тестовый контроль	
Всего:		36	10	20	6		

УЧЕБНО - ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ДИСТАНЦИОННОГО ОБУЧЕНИЯ

**дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по
теме
«ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА АНЕМИЙ У ДЕТЕЙ»**

Задачи: систематизация и углубленное приобретение теоретических знаний по молекулярным основам генетических заболеваний совершенствование профессиональных компетенций.

Трудоемкость обучения: 6 академических часов.

Режим занятий: 1 академический час в день.

Форма обучения: 36 академических часов с отрывом от места работы с использованием технологий дистанционного обучения.

При реализации ДПП ПК частично в очной форме с применением ДОТ и ЭО используется Видеоконференция.

IV. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК
**дополнительной профессиональной программы повышения
квалификации врачей по теме «Молекулярные основы генетических
заболеваний»**

Название рабочей программы учебного модуля, темы	Дни недели					
	1	2	3	4	5	6
	Трудоёмкость (акад. час)					
1. МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА	6					
1.1 Молекула ДНК – носитель генетической информации;	2					
1.2 Генетический код	2					
1.3 Регуляция экспрессии генов у человека	2					
2. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ И МУТАЦИИ		6				
2.1 Генетический полиморфизм и его виды		1				
2.2 Мутации, их виды и молекулярные причины		1				
2.3 Клиническая значимость мутаций		2				
2.4 База данных ClinVar		2				
3. МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА			6			
3.1 ПЦР			1			
3.2 ПДРФ			2			
3.3 Методы секвенирования нового поколения			2			

3.4 Гибридизация			1			
4. МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЭНЗИМОПАТИЙ				6		
4.1 Наследственные энзимопатии – причины, виды				0,5		
4.2 Энзимопатии обмена аминокислот				1		
4.3 Энзимопатии обмена углеводов				1		
4.4 Энзимопатии обмена липидов				1		
4.5 Энзимопатии обмена нуклеиновых кислот				1		
4.6 Энзимопатии обмена веществ в соединительной ткани				1		
4.7 Энзимопатии ферментов ЖКТ				0,5		
5. МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫМ И НЕВРОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ						
5.1 Семейные гиперхолестеринемии	2				2	
5.2 Дегенеративные наследственные заболевания нервной системы	2				2	
5.3 Наследственные нервно-мышечные заболевания	2				2	
6. ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ И ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ					2	4
6.1 Генная инженерия	2					2
6.2 Генная терапия ex vivo и in vivo	2					2
ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ						2

V. СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

МОДУЛЬ 1. МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА

Код	Наименование тем, подтем	Формируемые ПК
1.1	Молекула ДНК – носитель генетической информации;	ПК5
1.2	Генетический код	ПК5
1.3.	Регуляция экспрессии генов у человека	ПК5

МОДУЛЬ 2. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ И МУТАЦИИ

Код	Наименование тем, подтем	Формируемые ПК
2.1	Генетический полиморфизм и его виды	ПК5 ПК6
2.2	Мутации, их виды и молекулярные причины	ПК5 ПК6
2.3	Клиническая значимость мутаций	ПК5

МОДУЛЬ 3. МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА

Код	Наименование тем, подтем	Формируемые ПК
3.1	ПЦР	ПК5 ПК6
3.2	ПДРФ	ПК5 ПК6
3.3	Методы секвенирования нового поколения	ПК5 ПК6
3.4	Гибридизация	ПК5 ПК6

МОДУЛЬ 4. МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЭНЗИМОПАТИЙ

Код	Наименование тем, под тем	Формируемые ПК
4.1	Наследственные энзимопатии – причины, виды	ПК5 ПК6
4.2	Энзимопатии обмена аминокислот	ПК5 ПК6
4.3.	Энзимопатии обмена углеводов	ПК5 ПК6
4.4	Энзимопатии обмена липидов	ПК5 ПК6
4.5	Энзимопатии обмена нуклеиновых кислот	ПК5 ПК6
4.6	Энзимопатии обмена веществ в соединительной ткани	ПК5 ПК6
4.7	Энзимопатии ферментов ЖКТ	ПК5 ПК6

МОДУЛЬ 5. МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ ПРЕДРАСПОЖЕННОСТИ К СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫМ И НЕВРОЛОГИЧЕСКИМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ

Код	Наименование тем, под тем	Формируемые ПК
5.1	Семейные гиперхолестеринемии	ПК5 ПК6
5.2	Дегенеративные наследственные заболевания нервной системы	ПК5 ПК6
5.3.	Наследственные нервно-мышечные заболевания	ПК5 ПК6

МОДУЛЬ 6. ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ И ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ

Код	Наименование тем, под тем	Формируемые ПК
6.1	Генная инженерия	ПК5
6.2	Генная терапия ex vivo и in vivo	ПК5

VI. ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ

6.1. Формы аттестации

Описание организации, форм и правил оценивания достижения планируемых результатов (компетенций) освоения программы.

Промежуточная аттестация проходит в конце каждого занятия с применением тестового контроля и собеседования по клиническим ситуационным задачам.

Итоговая аттестация проходит на последнем занятии в виде зачета и выявляет теоретическую и практическую подготовку врача. Итоговая аттестация состоит из двух этапов: первый этап решение тестового контроля (50 вопросов, время на выполнение задания 50 минут), второй этап собеседование по контрольным вопросам 1 час 10 минут.

Квалификация научно-педагогических работников соответствует квалификационным характеристикам, установленным квалификационными требованиями к медицинским и фармацевтическим работникам, утвержденными Министерством здравоохранения Российской Федерации, и квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, разделе «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования», утвержденном приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 11 января 2011 г. № 1н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 марта 2011 г., регистрационный № 20237), и профессиональным стандартам.

Критерии оценки промежуточной аттестации с применением тестового контроля

«5» - при тестировании допускает до 10% ошибочных ответов; 90-100 % правильных ответов

«4» - при тестировании допускает до 20% ошибочных ответов; 80-89% правильных ответов

«3» - при тестировании допускает до 30% ошибочных ответов; 70-79% правильных ответов

«2» - при тестировании допускает более 30% ошибочных ответов; менее 70% правильных ответов.

Критерии оценки обучающегося по 100 – балльной системе на промежуточной аттестации

Характеристика ответа на собеседовании	Баллы	Оценка
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте,	90-100	5

проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию обучающегося. Теоретическое содержание курса освоено полностью, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий сформированы, все предусмотренные программой учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному.		
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные обучающимся самостоятельно в процессе ответа или с помощью преподавателя. Теоретическое содержание курса освоено полностью, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий в основном сформированы, все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения большинства из них оценено числом баллов, близким к максимальному.	80-89	4
Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ. Логика и последовательность изложения имеют нарушения. Допущены ошибки в раскрытии понятий, употреблении терминов. Обучающийся не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Обучающийся может конкретизировать обобщенные знания, доказав на примерах их основные положения только с помощью преподавателя. Речевое оформление требует поправок, коррекции. Теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые практические навыки работы в рамках	70-79	3

учебных заданий в основном сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено, некоторые из выполненных заданий, возможно, содержат ошибки.		
Дан неполный ответ, представляющий собой разрозненные знания по теме вопроса с существенными ошибками в определениях. Присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения. Обучающийся не осознает связь данного понятия, теории, явления с другими объектами дисциплины. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Речь неграмотная. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа обучающегося не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины. Теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий не сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено либо качество их выполнения оценено числом баллов близким к минимальному. При дополнительной самостоятельной работе над материалом курса, при консультировании преподавателя, возможно повышение качества выполнения учебных заданий.	69 и менее	2

Критерии оценки итоговой аттестации с применением тестового контроля

«5» - при тестировании допускает до 10% ошибочных ответов; 90-100 % правильных ответов

«4» - при тестировании допускает до 20% ошибочных ответов; 80-89% правильных ответов

«3» - при тестировании допускает до 30% ошибочных ответов; 70-79% правильных ответов

«2» - при тестировании допускает более 30% ошибочных ответов; менее 70% правильных ответов.

Критерии оценивания обучающегося на итоговой аттестации (недифференцированном зачете)

Характеристика ответа	Баллы	Оценка
Теоретическое содержание курса освоено, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий в основном сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено.	70-100	зачет
Теоретическое содержание курса не освоено, необходимые практические навыки работы в рамках учебных заданий не сформированы, большинство предусмотренных программой	Менее 70	незачет

обучения учебных заданий не выполнено либо качество их выполнения оценено числом баллов, близким к минимальному.		
--	--	--

6.2. Оценочные средства (контрольно-измерительные материалы)

Примеры тестовых заданий для промежуточной аттестации:

Инструкция: выберите правильный ответ (в программе указан жирным шрифтом).

1. Молекулярная генетика это:
 - a. раздел генетики, предметом изучения которого являются молекулярные основы наследственности, т. е. структура и функции ДНК, РНК и белков
 - b. наука, изучающая наследственные заболевания
 - c. наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организмов
 - d. Наука, изучающая паттерны наследования заболеваний с одним геном
2. Регуляция экспрессии генов у человека осуществляется на уровне
 - a. Транскрипции
 - b. Посттранскрипционных изменений
 - c. Трансляции
 - d. Посттрансляционных изменений
 - e. **Всех перечисленных**
3. К видам генетического полиморфизма не относятся
 - a. Полиморфизм единичного нуклеотида
 - b. Короткие tandemные повторы
 - c. Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов
 - d. **Делеции**
4. В отличие от генетического полиморфизма мутация обычно
 - a. не приводит к заметным нарушениям функции гена
 - b. **сопровождается развитием болезни**
 - c. связана с однонуклеотидным полиморфизмом
 - d. связана с tandemными повторами
5. К методам исследования генетического полиморфизма не относится
 - a. ПЦР
 - b. ПДРФ
 - c. **ИФА**
 - d. Секвенирование
6. Наследственные энзимопатии это

- a. Эндокринные заболевания
 - b. Заболевания, связанные с нарушением синтеза ферментов**
 - c. Болезни образа жизни
 - d. Инфекционные заболевания
7. Фенилкетонурия относится к наследственным нарушениям обмена
- a. Нуклеиновых кислот
 - b. Липидов
 - c. Углеводов
 - d. Аминокислот**
8. Содержание общего холестерина у больных гомозиготной формой наследственной гиперхолестеринемии составляет более
- a. 5 ммоль/л
 - b. 10 ммоль/л
 - c. 13 ммоль/л
 - d. 50 ммоль/л
9. Какие тринуклеотидные повторы в гене HTT(HUNTINGTIN) приводят к развитию хореи Хантингтона
- a. TGA
 - b. CAG**
 - c. CGA
 - d. GGT
10. Амиотрофия Дюшена связана с
- a. делецией или дупликацией в гене дистрофина, расположенного в Y-хромосоме
 - b. делецией или дупликацией в гене дистрофина, расположенного в X-хромосоме
 - c. делецией или дупликацией в гене дистрофина, расположенного в 4-хромосоме**
 - d. делецией или дупликацией в гене дистрофина, расположенного в 7-хромосоме

Примеры ситуационных задач:

ЗАДАЧА 1

В результате мутации во фрагменте молекулы белка аминокислота треонин (тре) заменилась на глутамин (глн). Определите аминокислотный состав фрагмента молекулы нормального и мутированного белка и фрагмент мутированной иРНК, если в норме иРНК имеет последовательность ГУЦАЦАГЦГАУЦААУ. Ответ поясните. Для решения задания используйте таблицу генетического кода.

Решение:

1. иРНК ГУЦАЦАГЦГАУЦААУ
2. Нормальный белок вал-тре-ала-иле-асн
3. После мутации фрагмент молекулы белка будет иметь состав вал-гln-ала-иле-асн. Глутамин кодируется кодонами ЦАА и ЦАГ, следовательно, мутированная иРНК будет ГУЦЦААГЦГАУЦААУ или ГУЦЦАГГЦГАУЦААУ.

ЗАДАЧА 2

Мужчина 47 лет начал замечать появление пританцовывающих насильственных движений при ходьбе. К врачу обратился через 6 месяцев по настоянию родственников. Объективно при осмотре врачом общего профиля было выявлено: крупноамплитудные, быстрые, хаотические насильственные движения в конечностях, непроизвольные движения в мимической мускулатуре, языке, обращает на себя внимание снижение интеллекта, конфликтность в поведении. Со слов жены, известно, что отец больного страдал подобным заболеванием.

Задание:

- 1) Топический диагноз?
- 2) Предположите наиболее вероятный клинический диагноз?
- 3) Какие методы исследования наиболее информативны для уточнения диагноза?
- 4) Принципы терапии?
- 5) Возможные исходы заболевания?
- 6) Медико-генетический прогноз для сына 23-х и дочери 17-ти лет?

Ответ:

- 1) Базальные ганглии, кора головного мозга.
- 2) Хорея Гентингтона.
- 3) МРТ головного мозга, нейропсихологическое тестирование, молекулярно-генетическое исследование (Прямая ДНК-диагностика хореи Гентингтона основана на амплификации с помощью ПЦР участка первого экзона гена, содержащего тринуклеотидный CAG-сегмент, с последующим электрофоретическим разделением продуктов амплификации. Наличие мутации диагностируется на основании выявления аномального удлиненного фрагмента ДНК, содержащего увеличенное число CAG-повторов. Выявление «пограничных» аллелей из «зоны неполной пенетрантности» (36-39 CAG-повторов), затрудняющих интерпретацию результатов ДНК-анализа. В случае выявления носительства подобного «пограничного» аллеля сделать

однозначное заключение о прогнозе у консультируемого лица не представляется возможным.

Такие лица (как и их дети) должны оставаться в группе «высокого риска» и находиться под постоянным наблюдением врача-нейрогенетика.

4) Симптоматическое лечение, антиглутаматергические средства (мемантин), клоназепам, нейролептики (тиаприд, клозапин).

5) Болезнь медленно прогрессирует, приводя к утрате трудоспособности. Прогноз в

отношении жизни нередко неблагоприятный. Нарастающее снижение интеллекта приводит к необходимости посторонней помощи и надзору.

6) Вероятность унаследовать заболевание у детей больного составляет 50%. Т.к. число

тринуклеатидных (CAG) повторов в зоне генетического дефекта (короткое плечо 4 хромосомы) у членов одной семьи от поколения к поколению часто увеличивается, возможно более раннее начало и более тяжелое течение заболевания.

VII. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

7.1. Требования к квалификации педагогических кадров, представителей предприятий и организаций, обеспечивающих реализацию образовательного процесса.

Кадровое обеспечение образовательного процесса

№ п/п	ФИО	Ученая степень, уч. звание	Основное место работы, должность
1.	Бородин Е.А.	д.м.н.	ФГБОУ ВО Амурская ГМА, химии, профессор
2.	Егоршина Е.В.	к.м.н.	ФГБОУ ВО Амурская ГМА, доцент кафедры химии
3.	Штарберг М.А.	к.м.н.	ФГБОУ ВО Амурская ГМА, старший научный сотрудник ЦНИЛа

7.2. Требования к материально-техническим условиям

Материально-техническая база реализации программы соответствует действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивает проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической работы обучающихся, предусмотренной учебным планом. Занятия будут проводиться на базе кафедры химии

Мультимедийный комплекс с выходом в интернет (ноутбук, проектор, экран), ПК, мониторы.

7.3. Требования к информационным и учебно-методическим условиям

Гаврилов В. П., Ивановский С. И. Общество и природная среда. — М. : Наука, 2006. — 210 с.

Основная литература:

1. Гинтер Е.К., Пузырев В.П., Куцев С.И. Медицинская генетика: национальное руководство. - Издательство ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896с.
2. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник 3-е изд. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2020.- 319 с.
3. Газарян К.Г., Тарантул В.З. Геном эукариот: Молекулярная организация и экспрессия. Изд. 2, дополн. – URSS, 2023. 320 с.
4. Каменек, В.М. Молекулярная генетика: методические указания для самостоятельной работы магистрантов направления подготовки 06.04.01 Биология. - Ульяновск: Ул-ГУ, 2017. - 32 с.
5. Биохимия: учебник / под ред. Е. С. Северина. 5-е изд., испр. и доп.- М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. — 768 с.
6. Genetic Polymorphisms. Edited by Narasimha Reddy Parine. - IntechOpen. 2017. - 270p.
7. Ю.С. Аульченко, Н.Р. Баттулин, П.М. Бородин. Практическая и молекулярная генетика для начинающих. Под ред. П.М. Бородина и Е.Н. Ворониной. - М.: «Просвещение», 2021. — 272 с.
8. Д. В. Ребриков, Саматов Г.А., Трофимов Д.Ю. ПЦР в реальном времени под ред. д. б. н. Д. В. Ребрикова. 7-е изд. - М. : Лаборатория знаний, 2018. - 223 с.

Дополнительная литература:

1. Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А. Клиническая генетика: учебник под ред. Н. П. Бочкова. 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 592 с.
2. Алаторцева Т.А. Геномы про- и эукариот. Регуляция экспрессии генов. Главы молекулярной генетики в схемах, рисунках и вопросах: Учеб.-метод. пособие. - Саратов. 2017. - 57с.
3. Генетический паспорт — основа индивидуальной и предиктивной медицины / Под ред. В. С. Баранова. - СПб.: Изд-во Н-Л, 2009. -528 с.
4. Наследственные болезни нервной системы Руководство для врачей/Под ред Ю Е Вельтищева, Н А Темина.- М : Медицина, 1998, - 496с.
5. В. Н. Титов, Х. Г. Алиджанова, П. П. Малышев Семейная гиперхолестеринемия: этиология, патогенез, диагностика и лечение. - Бином, 2011. = с. 624.
6. МакКонки Э. Геном человека / Э. МакКонки; пер. с англ. Н. Н. Хромова-Борисова. — М: Техносфера, 2014. — 286 с.

7. Бородин Е.А. Биохимия и клиническая лабораторная диагностика. Учебное пособие. – Благовещенск, 2021. – 183с.

Электронные ресурсы:

1. Семейная гиперхолестеринемия. Клинические рекомендации. МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ федерации, 2018. <https://org.gnicpm.ru/wp-content/uploads/2021/11/semeynaya-giperholestr..pdf>
2. База данных «Клинические вариации» (ClinVar) на портале Национального Центра Биотехнологической Информации СШАных <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>
3. Ребриков Д.В., Коростин Д.О., Шубина Е.С., Ильинский В.В. NGS. ВЫСОКОПРОИЗВОДИТЕЛЬНОЕ СЕКВЕНИРОВАНИЕ. Под редакцией д-ра биол. наук Д. В. Ребрикова 2-е издание (электронное). - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний. 233с. https://propionix.ru/f/ngs_vysokoproizvoditelnoe_sekvenirovanie.pdf
4. Применение метода анализа ПДРФ в биологии и медицине : учебно-методическое пособие / Сиб. федер. ун-т, Ин-т фундамент. биологии и биотехнологии; сост.: О. А. Гусейнов, Т. В. Деринг. - Электрон. текстовые дан. (pdf, 2,5 Мб). - Красноярск : СФУ, 2021 - 72 с. - Текст : электронный. <https://bik.sfu-kras.ru/elib/view?id=BOOK1-608.32%2807%29/%D0%9F%20764-001356254>
5. Сборник задач и вопросов по общей и молекулярной генетике: учебное пособие / коллектив авторов. – М.: «КДУ», «Университетская книга», 2018. – 246 с. – <https://bookonline.ru/node/2258/>

7.4. Общие требования к организации образовательного процесса

Организация образовательного процесса регламентируется программой курса и учебным планом. Образовательные технологии, используемые при прохождении программы включают: лично-ориентированные технологии обучения, компьютерные и предметно-ориентированные технологии обучения, интерактивное обучение.