

**РГП «Больница Медицинского Центра
Управления Делами Президента Республики Казахстан» на ПХВ**

«УТВЕРЖДАЮ»

Заместитель директора по
стратегическому развитию,
науке и образованию
Шаназаров Н.А.


«01» сентября 2022 г.

СИЛЛАБУС

Дисциплина: Геномная медицина

Специальность: 7R01102 «Медицинская генетика»

Общее количество кредитов/ часов: 15/450

Аудиторные часы: 45 ч.

Самостоятельная работа под руководством клинического наставника (СРРКН):
337 ч.

Самостоятельная работа резидента (СРР): 68 ч.

Год обучения: 1

Силлабус составлен на основе Типового учебного плана и типовых программ в соответствии с Государственным общеобязательным стандартом высшего и послевузовского образования Республики Казахстан по специальности 7R01102 «Медицинская генетика».

Обсуждено на заседании профессорско-преподавательского состава по специальности 7R01102 «Медицинская генетика».

Протокол № 4 от «01» сентября 2022 года

**Руководитель лаборатории
персонализированной геномной
диагностики**



Г.Ж. Абильдинова

**Заведующий отделом науки и
профессионального образования**



Ф.Н. Ержанова

1. Сведения о преподавателях и наставниках:

№	Ф.И.О	Ученая степень/ должность	Телефоны, электронный адрес
1.	Абильдинова Гульшара Жусуповна	д.м.н., профессор Руководитель ЛПДГ	87017220320 labgen-astana@inbox.ru
2.	Мусабаева Зульфия Саматовна	Врач генетик	87712650905 zulfiya-musabaev@mail.ru

2. Политика дисциплины:

Резидент обязан посещать все занятия в соответствии с расписанием, не опаздывать, соблюдать все требования отделения по осуществлению практической деятельности врача.

При пропуске занятий по неуважительной причине – предоставление материала пропущенного занятия в виде реферата (презентации), устное собеседование по теме.

При пропуске занятий по уважительной причине – предоставление больничного листа.

Для прохождения дисциплины необходимо иметь: медицинский халат, колпак, маску, сменную обувь и санитарную книжку.

С целью овладения необходимым качеством образования по дисциплине требуется посещаемость и регулярная подготовленность к занятиям.

3. Краткая характеристика:

Геномная медицина – моногенные наследственные заболевания. Митохондриальные болезни. Заболевания, обусловленные экспансией tandemных микросателлитных повторов. Геномный импринтинг. Генная и клеточная терапия. Наследственные болезни обмена веществ. Генетические причины умственной отсталости, расстройств аутистического спектра.

Генетические особенности синдромов наследственных сердечно-сосудистых заболеваний, костно-суставной системы, мочеполовой системы, в офтальмологии.

4. Цель дисциплины:

Знание принципов клинической диагностики, общие характеристики и основные признаки наследственных болезней, особенности возникновения клинических проявлений наследственных нарушений, осмотр и обследование пациентов и их родственников, владение клинико-генеалогическим методом, использование синдромологического принципа в диагностике.

5. Задачи дисциплины:

- сформировать обширный и глубокий объем базовых, фундаментальных медицинских знаний по вопросам молекулярной генетики;
- совершенствование практических умений, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи;
- использование в работе новые методы и технологии, применяемые в медицинской генетике для постановки диагноза;
- сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин.

6. Методология преподавания:

Лекции: теоретические, с применением современных методов иллюстрации.

Практические занятия:

1. Определять типы геномных и хромосомных мутаций
2. Расчет генетического риска при геномных мутациях;
3. Анализировать кариотип человека с применением современной номенклатуры хромосом;
4. Определить синдромальный диагноз;
5. Определить прогноз развития заболевания в семье при различных формах геномных заболеваний;
6. провести комплексное медико-генетическое консультирование семьям с геномными мутациями.

СРРКН:

1. Навыки составления родословной.
2. Умение (под надзором наставника) провести генеалогический анализ.
3. Умение (под надзором наставника) установление типа наследования.
4. Умение (под надзором наставника) рассчитать генетический риск при хромосомных, моногенных, митохондриальных заболеваниях.
5. Умение (под надзором наставника) рассчитать риск при хромосомных болезнях.
6. Умение (под надзором наставника) рассчитать риск при мультифакториальных заболеваниях.
7. Умение (под надзором наставника) рассчитать генетический риск по результатам исследования.
8. Умение (под надзором клинического врача) объяснить результаты исследования, генетический диагноз и прогноз заболевания.

СРР: работа с учебной и дополнительной литературой, в том числе на электронных носителях и в интернете; решение и подготовка тестовых заданий, подготовка индивидуальных и групповых презентаций по анализу медицинских статей, формирование портфолио, написание статей и тезисов, участие в научно-практических конференциях.

7. Конечные результаты обучения:

А. Знание и понимание:

- стандарта организации медико-генетической помощи населению, вопросов организации работы врача генетика и основных директивных документов, определяющих их деятельность;
- лабораторных методов медицинской генетики, правил назначения, интерпретаций результатов;
- основных дифференциально-диагностических синдромов и симптомов;
- показаний, абсолютных и относительных противопоказаний к проведению цитогенетического и молекулярно-цитогенетического исследования.

В. Применение знаний и пониманий:

- при хромосомной патологии;
- при наследственной патологии;
- при оформлении основных директивных документов, определяющих деятельность законодательства и директивных материалов в области медицинской генетики (приказы, инструкции, положения), ведение регистра генетической патологии;
- при дифференциальной диагностике генетической патологии.

С. Выражение суждений:

- совершенствовать клиническое мышление;
- эффективно и квалифицированно оказывать медицинскую помощь населению,

учитывая физические, психологические, социальные и культурные факторы;

- принимать решения на основе принципов доказательной медицины;
- быть приверженным профессиональным ценностям, таким как альтруизм, сострадание, сочувствие, ответственность, честность и соблюдение принципов конфиденциальности;

- быть способным применять научные достижения медицины внедрять современные лечебно-диагностические технологии в своей профессиональной деятельности;

- быть способным обучать других и совершенствовать свои знания и навыки на протяжении всей профессиональной деятельности.

D. Коммуникативные способности:

- осуществление эффективных профессиональных, личных и корпоративных коммуникаций, проявлять уважительное отношение к коллегам, пациентам и их близким;

- развитие междисциплинарной и межпрофессиональной коммуникации по вертикали и горизонтали;

- определение угрозы для эффективной коммуникации и разработка решений по их преодолению, владение принципами и методами управления конфликтами;

- оформление своих мыслей в корректной, логически связанной устной и письменной форме;

- осуществление деловой переписки, проведение презентаций и ведение переговоров, использование правила делового этикета;

- знание не менее одного иностранного языка на уровне свободного владения, в том числе медицинской и деловой информацией;

- при общении со здоровым и больным ребенком и его родителями соблюдение деонтологических норм и принципов;

- демонстрировать бережное, уважительное поведение при общении с пациентами и их семьями, отвечая на их вопросы и помогая им понять результаты диагностических процедур;

- демонстрировать положительные привычки в работе, в том числе пунктуальность и профессиональный внешний вид.

E. Способность к учебе:

- обладать высокой концентрацией и вниманием к изучаемым материалам и навыкам;

- ответственно относиться к учебе и практическим занятиям, корректно использовать получаемые знания в работе;

- хорошо и ясно рассуждать, не путаться в мыслях;

- дополнительно самостоятельно пополнять свои знания посредством использования печатных и электронных источников информации;

- проводить работу над ошибками, непрерывно повышать свои профессиональные умения и навыки.

8. Перечень результатов обучения (РО)

РО-1	сформулировать клинический диагноз, назначить план обследования и оценить его эффективность на основе доказательной практики на всех уровнях оказания медицинской помощи
РО-2	эффективно взаимодействовать с пациентом, его окружением, специалистами здравоохранения с целью достижения лучших для пациента

	результатов
PO-3	оценивать риски и использовать наиболее эффективные методы для обеспечения высокого уровня безопасности и качества медицинской помощи
PO-4	действовать в рамках правового и организационного поля системы здравоохранения Республики Казахстан по своей специальности, оказывать базовую помощь в чрезвычайных ситуациях, работать в составе межпрофессиональных команд для осуществления политики укрепления здоровья нации
PO-5	формулировать адекватные исследовательские вопросы, критически оценить профессиональную литературу, эффективно использовать международные базы данных в своей повседневной деятельности, участвовать в работе исследовательской команды
PO-6	обучаться самостоятельно и обучать других членов профессиональной команды, активно участвовать в дискуссиях, конференциях и других формах непрерывного профессионального развития
PO-7	оценивать клинические проявления генетической патологии (наследственной, хромосомной) и врожденных пороков развития
PO-8	объяснить результаты исследования, генетический диагноз и прогноз заболевания
PO-9	применять НПА, методические рекомендации и методические указания, отраслевые стандарты и клинические протокола (клинических руководств) в области медицинской генетики, этики
PO-10	выделить ДНК (ворсин хориона, венозная кровь), провести реакцию амплификации, детекцию результатов с использованием ПЦР-реал тайм
PO-11	интерпретировать результаты биохимического, ультразвукового, неонатального скрининга, оформить заключение с учетом результатов исследования, используя генетические базы данных и подготовить публикации (статьи, тезисы и обзоры)

9. Пререквизиты: Общая врачебная практика, дисциплины интернатуры

10. Постреквизиты: магистратура и докторантура

11. Тематический план аудиторных занятий по дисциплине

№ п/п	Наименование деятельности	Кол-во часов
1	Типы геномных и хромосомных мутаций	4
2	Хромосомные болезни, обусловленные нарушением числа хромосом.	4
3	Хромосомные болезни, обусловленные структурными аномалиями аутосом	4
4	Хромосомные болезни, обусловленные с нестабильностью хромосом. Геномный импринтинг.	4
5	Митохондриальные болезни.	4
6	Заболевания, обусловленные экспансией tandemных микросателлитных повторов.	5
7	Геномный импринтинг. Генная и клеточная терапия. Наследственные болезни обмена веществ.	5
8	Генетические причины умственной отсталости, расстройств.	5

	аутистического спектра.	
9	Генная и клеточная терапия	5
10	Наследственные болезни обмена веществ	5
	Всего	45

12. Содержание самостоятельной работы резидента под руководством клинического наставника (СРРКН)

№ п/п	Наименование практических навыков	Кол-во часов
1	Приготовление препаратов хромосом из лимфоцитов периферической крови.	40
2	Микроскопирование препаратов хромосом.	50
3	Приготовление препаратов хромосом ФИШ методом.	30
4	Микроскопирование препарата, приготовленного молекулярно-цитогенетическим методом.	40
5	Интерпретация результатов генетического обследования пациента (ТМС, CGH, таргетного секвенирования, полноэкзомного и полногеномного секвенирования и др.).	20
6	Проведение кариотипирования.	57
7	Проведение анализов при неонатальном генетическом скрининге.	20
8	Выделение ДНК.	20
9	Интерпретация результатов цитогенетического обследования пациента.	30
10	Интерпретация результатов молекулярно-цитогенетического обследования пациента.	30
	Всего	337

13. Задания самостоятельной работы резидента (СРР)

№ п/п	Наименование тем самостоятельной работы	СРР в часах
1	Дополнительное изучение тем согласно тематическому плану аудиторных занятий, не раскрытых во время лекционных занятий	28
2	Отработка практических навыков (самостоятельно повторять навыки наставника)	20
3	Работа с литературой, с Интернет-ресурсами, подготовка докладов, презентаций на клинических конференциях	20
	Всего	68

14. Критерии и правила оценки знаний

За весь период обучения проводится текущий, рубежный и итоговый контроль знаний. Успеваемость резидента оценивается освоением теории и выполнением утвержденного минимального количества практических навыков и манипуляций в отделении. Для оценки знаний используются следующие контрольно-измерительные средства: тесты, устный опрос, ситуационные задания, отработка практических навыков.

- **Текущий контроль** – тестирование, решение ситуационных задач, устный опрос.
- **Рубежный контроль** – тестовый контроль или собеседование с заданиями, объединенными по степени сложности и характеру.

•**Итоговый контроль** - интегрированный экзамен в 2 этапа: 1 этап устно по билетам и 2 этап оценка практических навыков (описания рентгенологических снимков).

15. Список обязательной и дополнительной литературы:

15.1 Обязательная литература

1. Наследственные болезни: Серия «Национальные руководства» /Бочков Н.П., Гинтер Е.К., Пузырев В.П. -Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с.- Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>.

2. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / под ред. М.Р. Спейчер, С.А. Антонаракис, А.Г. Мотулски -4-е издание. -СПб. Изд-во Н-Л, 2013. -1056 с.

3. Медицинская генетика: национальное руководство/ под редакцией Е.К. Гинтера – Москва: ГОЭТАР-Медиа, 2022 - 896 с.

4. Gardner R.J.M. Chromosome abnormalities and genetic counseling /Oxford monographs genetics.no61-4 th ed.-2012.-634 с.

5. Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Цитогенетика эмбрионального развития человека. – 2-е изд.-СПб.: Изд-во Эко-Вектор, 2006.- 654 с.

6. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика (учебное пособие) -М.:ИД Медпрактика.-М, 2006.- 300с.

7. Schinzel Albert Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man/-Berlin; New York.-2001.-966 с.

15.2 Дополнительная литература

1. Захаров А.Ф., Бенюш В.А., Кулешов Н.п., Барановская Л.И. Хромосомы человека. Атлас. М.: Медицина, 1982.

15.3 Список электронных учебников:

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY [Электронный ресурс]. - Режим доступа: <http://elibrary.ru>.

**РГП «Больница Медицинского Центра
Управления Делами Президента Республики Казахстан» на ПХВ**

«УТВЕРЖДАЮ»

Заместитель директора по
стратегическому развитию,
науке и образованию
Шаназаров Н.А.


«01» сентября 2022 г.

СИЛЛАБУС

Дисциплина: Цитогенетика и молекулярная цитогенетика человека

Специальность: 7R01102 «Медицинская генетика»

Общее количество кредитов/ часов: 13/390

Аудиторные часы: 39 ч.

Самостоятельная работа под руководством клинического наставника (СРРКН):
292 ч.

Самостоятельная работа резидента (СРР): 59 ч.

Год обучения: 1

Силлабус составлен на основе Типового учебного плана и типовых программ в соответствии с Государственным общеобязательным стандартом высшего и послевузовского образования Республики Казахстан по специальности 7R01102 «Медицинская генетика».

Обсуждено на заседании профессорско-преподавательского состава по специальности 7R01102 «Медицинская генетика».

Протокол № 4 от «01» сентября 2022 года

**Руководитель лаборатории
персонализированной геномной
диагностики**



Г.Ж. Абильдинова

**Заведующий отделом науки и
профессионального образования**



Ф.Н. Ержанова

1. Сведения о преподавателях и наставниках:

№	Ф.И.О	Ученая степень/ должность	Телефоны, электронный адрес
1.	Абильдинова Гульшара Жусуповна	д.м.н., профессор Руководитель ЛПДГ	87017220320 labgen-astana@inbox.ru
2.	Мусабаева Зульфия Саматовна	Врач генетик	87712650905 zulfiya-musabaev@mail.ru

2. Политика дисциплины:

Резидент обязан посещать все занятия в соответствии с расписанием, не опаздывать, соблюдать все требования отделения по осуществлению практической деятельности врача.

При пропуске занятий по неуважительной причине – предоставление материала пропущенного занятия в виде реферата (презентации), устное собеседование по теме.

При пропуске занятий по уважительной причине – предоставление больничного листа.

Для прохождения дисциплины необходимо иметь: медицинский халат, колпак, маску, сменную обувь и санитарную книжку.

С целью овладения необходимым качеством образования по дисциплине требуется посещаемость и регулярная подготовленность к занятиям.

3. Краткая характеристика:

Цитогенетика и молекулярная цитогенетика человека – дисциплина связана с изучением хромосом человека: митоз, мейоз, оогенез, сперматогенез, хромосомные болезни, методы цитогенетической диагностики хромосомных болезней, генетика нарушений формирования пола. Мутации и болезни человека. Методы диагностики хромосомной патологии.

4. Цель дисциплины:

- подготовка врача-специалиста в области медицинской генетики, владеющего обширным объемом теоретических знаний, способного постоянно совершенствовать свое мастерство и решать профессиональные задачи, умеющего назначить правильный молекулярный тест для постановки точного генетического заболевания и проведения дифференциальной диагностики;

- получение комплекса фундаментальных знаний и практических навыков в области цитогенетики, которые позволят квалифицированно разрабатывать и реализовывать мероприятия по диагностике и лечению генетических заболеваний.

5. Задачи дисциплины:

- сформировать обширный и глубокий объем базовых, фундаментальных медицинских знаний по вопросам медицинской цитогенетики;

- совершенствование практических умений, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи;

- использование в работе новых методов и технологий в изучении числа и структуры хромосом;

- сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин.

6. Методология преподавания:

Лекции: теоретические, с применением современных методов иллюстрации.

Практические занятия:

Приготовление препаратов хромосом. Микроскопирование препаратов. Анализ препаратов хромосом. Оформление результатов в соответствии с классификацией и номенклатурой хромосом. Приготовление препаратов ФИШ. Интерпретация полученных результатов. Подготовка презентаций и рефератов, работа с медицинской литературой, обсуждение результатов выполнения индивидуальных и групповых заданий, консультации с преподавателем по всем возникающим вопросам, проведение рубежного контроля.

СРРКН:

Работа в контакте с наставником, подготовка кейсов, приготовление препаратов хромосом и ФИШ препаратов, анализ препаратов хромосом, разбор клинических случаев, участие на консилиумах, обсуждении сложных случаев, ведение и оформление медицинской документации, подготовка заключений.

СРР: работа с учебной и дополнительной литературой, в том числе на электронных носителях и в интернете; решение и подготовка тестовых заданий, подготовка индивидуальных и групповых презентаций по анализу медицинских статей, формирование портфолио, написание статей и тезисов, участие в научно-практических конференциях.

7. Конечные результаты обучения:

А. Знание и понимание:

- общих вопросов организации специализированной диагностической помощи населению, вопросов организации работы Центра охраны плода и основных директивных документов, определяющих их деятельность;

- методику диагностических исследований на компьютерной томографии, правила подготовки, радиационную безопасность, технические аспекты и основы безопасности при работе с аппаратом;

- основных дифференциально-диагностических синдромов и симптомов;

- показаний, абсолютных и относительных противопоказаний к проведению цитогенетического и молекулярно-цитогенетического исследования.

В. Применение знаний и пониманий:

- при оформлении цитогенетического исследования и молекулярно-цитогенетического исследования;

- при оформлении основных директивных документов, определяющих деятельность законодательства и директивных материалов в области медицинской генетики (приказы, инструкции, положения), ведение регистра генетической патологии;

- при дифференциальной диагностике генетической патологии.

С. Выражение суждений:

- совершенствовать клиническое мышление;

- эффективно и квалифицированно оказывать медицинскую помощь населению, учитывая физические, психологические, социальные и культурные факторы;

- принимать решения на основе принципов доказательной медицины;

- быть приверженным профессиональным ценностям, таким как альтруизм, сострадание, сочувствие, ответственность, честность и соблюдение принципов конфиденциальности;

- быть способным применять научные достижения медицины внедрять современные лечебно-диагностические технологии в своей профессиональной деятельности;

- быть способным обучать других и совершенствовать свои знания и навыки на протяжении всей профессиональной деятельности.

D. Коммуникативные способности:

- осуществление эффективных профессиональных, личных и корпоративных коммуникаций, проявлять уважительное отношение к коллегам, пациентам и их близким;

- развитие междисциплинарной и межпрофессиональной коммуникации по вертикали и горизонтали;

- определение угрозы для эффективной коммуникации и разработка решений по их преодолению, владение принципами и методами управления конфликтами;

- оформление своих мыслей в корректной, логически связанной устной и письменной форме;

- осуществление деловой переписки, проведение презентаций и ведение переговоров, использование правила делового этикета;

- знание не менее одного иностранного языка на уровне свободного владения, в том числе медицинской и деловой информацией;

- при общении со здоровым и больным ребенком и его родителями соблюдение деонтологических норм и принципов;

- демонстрировать бережное, уважительное поведение при общении с пациентами и их семьями, отвечая на их вопросы и помогая им понять результаты диагностических процедур;

- демонстрировать положительные привычки в работе, в том числе пунктуальность и профессиональный внешний вид.

E. Способность к учебе:

- обладать высокой концентрацией и вниманием к изучаемым материалам и навыкам;

- ответственно относиться к учебе и практическим занятиям, корректно использовать получаемые знания в работе;

- хорошо и ясно рассуждать, не путаться в мыслях;

- дополнительно самостоятельно пополнять свои знания посредством использования печатных и электронных источников информации;

- проводить работу над ошибками, непрерывно повышать свои профессиональные умения и навыки.

8. Перечень результатов обучения (РО)

РО-1	сформулировать клинический диагноз, назначить план обследования и оценить его эффективность на основе доказательной практики на всех уровнях оказания медицинской помощи
РО-2	эффективно взаимодействовать с пациентом, его окружением, специалистами здравоохранения с целью достижения лучших для пациента результатов
РО-3	оценивать риски и использовать наиболее эффективные методы для обеспечения высокого уровня безопасности и качества медицинской помощи
РО-4	оценивать клинические проявления генетической патологии (наследственной, хромосомной) и врожденных пороков развития
РО-5	интерпретировать результаты цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и молекулярно-генетических методов; оформить медико-генетическое заключение
РО-6	объяснить результаты исследования, генетический диагноз и прогноз

	заболевания
РО-7	применять основные принципы системы управления качеством в медицинских лабораториях, основные элементы системы управления качеством
РО-8	применять НПА, методические рекомендации и методические указания, отраслевые стандарты и клинические протокола (клинических руководств) в области медицинской генетики, этики
РО-9	приготовить препараты хромосом из лимфоцитов периферической/пуповинной крови, ворсин хориона/плаценты; FISH препарат

9. Пререквизиты: Общая врачебная практика, дисциплины интернатуры

10. Постреквизиты: магистратура и докторантура

11. Тематический план аудиторных занятий по дисциплине

№ п/п	Наименование деятельности	Кол-во часов
1	Гаметогенез. Оогенез.	4
2	Типы геномных и хромосомных мутаций.	4
3	Мозаицизм хромосом.	4
4	Хромосомные болезни, обусловленные с нестабильностью хромосом. Геномный импринтинг.	4
5	Хромосомные болезни, обусловленные нарушением числа хромосом.	4
6	Элементы медицинской цитогенетики.	3
7	Флуоресцентная гибридизация in situ.	4
8	Новые подходы в диагностике хромосомной патологии. Методы диагностики хромосомных аномалий.	4
9	Хромосомные болезни, обусловленные структурными аномалиями аутосом.	4
10	Генетика нарушения пола.	4
	Всего	39

12. Содержание самостоятельной работы резидента под руководством клинического наставника (СРРКН)

№ п/п	Наименование практических навыков	Кол-во часов
1	Участие в приготовлении препаратов хромосом из плодного материала	20
2	Приготовление препаратов хромосом из плодного материала.	40
3	Проведение кариотипирования.	60
4	Проведение молекулярно-цитогенетического анализа.	40
5	Интерпретация результатов цитогенетического обследования пациента.	30
6	Интерпретация результатов молекулярно-цитогенетического обследования пациента.	30
7	Медико-генетическое консультирование семей с наследственной и врожденной патологией.	20
8	Приготовление препаратов хромосом из плодного материала.	52
	Всего	292

13. Задания самостоятельной работы резидента (СРР)

№ п/п	Наименование тем самостоятельной работы	СРР в часах
1	Дополнительное изучение тем согласно тематическому плану аудиторных занятий, не раскрытых во время лекционных занятий	
2	Отработка практических навыков (самостоятельно повторять навыки наставника)	
3	Работа с литературой, с Интернет-ресурсами, подготовка докладов, презентаций на клинических конференциях	
	Всего	59

14. Критерии и правила оценки знаний

За весь период обучения проводится текущий, рубежный и итоговый контроль знаний. Успеваемость резидента оценивается освоением теории и выполнением утвержденного минимального количества практических навыков и манипуляций в отделении. Для оценки знаний используются следующие контрольно-измерительные средства: тесты, устный опрос, ситуационные задания, отработка практических навыков.

• **Текущий контроль** – тестирование, решение ситуационных задач, устный опрос.

• **Рубежный контроль** – тестовый контроль или собеседование с заданиями, объединенными по степени сложности и характеру.

• **Итоговый контроль** - интегрированный экзамен в 2 этапа: 1 этап устно по билетам и 2 этап оценка практических навыков (описания рентгенологических снимков).

15. Список обязательной и дополнительной литературы:

15.1 Обязательная литература

1. Наследственные болезни: Серия «Национальные руководства» /Бочков Н.П., Гинтер Е.К., Пузырев В.П. -Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с.- Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>.

2. Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Проблемы и подходы / под ред. М.Р. Спейчер, С.А. Антонаракис, А.Г. Мотульски -4-е издание. -СПб. Изд-во Н-Л, 2013. -1056 с.

3. Медицинская генетика: национальное руководство/ под редакцией Е.К. Гинтера – Москва: ГОЭТАР-Медиа, 2022.- 896 с.

4. Gardner R.J.M. Chromosome abnormalities and genetic counseling /Oxford monographs genetics.no61-4 th ed.-2012.-634 с.

5. Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Цитогенетика эмбрионального развития человека. – 2-е изд.-СПб.: Изд-во Эко-Вектор, 2006.- 654 с.

6. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика (учебное пособие).-М.:ИД Медпрактика.-М, 2006.- 300с.

7. Schinzel Albert Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man/-Berlin; New York.-2001.-966 с.

15.2 Дополнительная литература

1. Захаров А.Ф., Бенюш В.А., Кулешов Н.п., Барановская Л.И. Хромосомы человека. Атлас. М.: Медицина, 1982.

15.3 Список электронных учебников:

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY [Электронный ресурс]. - Режим доступа: <http://elibrary.ru>

**РГП «Больница Медицинского Центра
Управления Делами Президента Республики Казахстан» на ПХВ**

«УТВЕРЖДАЮ»

Заместитель директора по
стратегическому развитию,
науке и образованию
Шаназаров Н.А.


«01» сентября 2022г.

СИЛЛАБУС

Дисциплина: Молекулярная генетика

Специальность: 7R01102 «Медицинская генетика»

Общее количество кредитов/ часов: 13/390

Аудиторные часы: 39 ч.

Самостоятельная работа под руководством клинического наставника (СРРКН):
292 ч.

Самостоятельная работа резидента (СРР): 59 ч.

Год обучения: 1

1. Сведения о преподавателях и наставниках:

№	Ф.И.О	Ученая степень/ должность	Телефоны, электронный адрес
1.	Абильдинова Гульшара Жусуповна	д.м.н., профессор Руководитель ЛПДГ	87017220320 labgen-astana@inbox.ru
2.	Мусабаева Зульфия Саматовна	Врач генетик	87712650905 zulfiya-musabaev@mail.ru

2. Политика дисциплины:

Резидент обязан посещать все занятия в соответствии с расписанием, не опаздывать, соблюдать все требования отделения по осуществлению практической деятельности врача.

При пропуске занятий по неуважительной причине – предоставление материала пропущенного занятия в виде реферата (презентации), устное собеседование по теме.

При пропуске занятий по уважительной причине – предоставление больничного листа.

Для прохождения дисциплины необходимо иметь: медицинский халат, колпак, маску, сменную обувь и санитарную книжку.

С целью овладения необходимым качеством образования по дисциплине требуется посещаемость и регулярная подготовленность к занятиям.

3. Краткая характеристика:

Молекулярная генетика – дисциплина связана молекулярной основой наследственности. Гены человека: структура и функции. Молекулярно-цитогенетические исследования. Методы диагностики наследственных синдромов. Биоинформационный анализ.

4. Цель дисциплины:

- подготовка врача-специалиста в области медицинской генетики, владеющего обширным объемом теоретических знаний, способного постоянно совершенствовать свое мастерство и решать профессиональные задачи, умеющего назначить правильный молекулярный тест для постановки точного генетического заболевания и проведения дифференциальной диагностики;

- получение комплекса фундаментальных знаний и практических навыков в области молекулярной генетики, которые позволят квалифицированно разрабатывать и реализовывать мероприятия по диагностике и лечению генетических заболеваний.

5. Задачи дисциплины:

- сформировать обширный и глубокий объем базовых, фундаментальных медицинских знаний по вопросам молекулярной генетики;

- совершенствование практических умений, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи;

- использование в работе новейших молекулярно-генетических методов и технологий;

- сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин.

6. Методология преподавания:

Лекции: теоретические, с применением современных методов иллюстрации.

Практические занятия:

Выделение ДНК, РНК. ПЦР. MLPA анализ. Полноэкзомное секвенирование. Проведение биоинформационного анализа. Работы с генетическими базами данных и браузерами. Подготовка презентаций и рефератов, работа с медицинской литературой. Разбор клинических случаев. Проведение рубежного контроля.

СРРКН:

Работа в контакте с наставником, подготовка кейсов, самостоятельное выделение ДНК, РНК, кДНК. Проведение амплификации, ПЦР-реакции. Проведение MLPA анализа. Интерпретация результатов исследования. Написание отчета. Разбор клинических случаев, участие на консилиумах, обсуждении сложных случаев, ведение и подготовка заключений.

СРР: работа с учебной и дополнительной литературой, в том числе на электронных носителях и в интернете; решение и подготовка тестовых заданий, подготовка индивидуальных и групповых презентаций по анализу медицинских статей, формирование портфолио, написание статей и тезисов, участие в научно-практических конференциях.

7. Конечные результаты обучения:

А. Знание и понимание:

- классификации, клинической диагностики наследственных болезней;
- синдромологии генетических заболеваний;
- моногенных наследственных болезней;
- заболеваний, обусловленных экспансией тандемных повторов;
- основ митохондриального наследования и митохондриальные болезни;
- наследственных болезней обмена веществ (классификация, диагностика, лечение, общие принципы); олигогенные болезни;
- генетических причин умственной отсталости (статические и прогрессирующие);
- генетического вклада при аутизме и расстройствах аутистического спектра;
- основ нейрогенетики;
- классификации и молекулярных основы общих генетических нервно-мышечных заболеваний;
- вопросов генетического вклада в развитие психических заболеваний;
- клинических особенностей синдромов наследственных сердечно-сосудистых заболеваний;
- классификации и молекулярных основы хондродисплазии и заболеваний костно-суставной системы;
- генетических причин внезапной смерти взрослого человека;
- генетических заболеваний в офтальмологии;
- генетических причин в развитие заболеваний желудочно-кишечного тракта;
- генетических аспектов в эндокринологии;
- генетики мочеполовой системы;
- многофакторных заболеваний;
- современных биохимических и молекулярно-генетических методов диагностики наследственных болезней;
- возрастных особенностей организма человека и его функциональных систем;
- лабораторных данные биологических жидкостей организма в норме и при генетической патологии у взрослых и детей.

В. Применение знаний и пониманий:

- умение (под контролем клинического наставника) рассчитать генетический риск;

- умение (под контролем клинического наставника) составления родословной;
- умение (под контролем клинического наставника) провести генеалогический анализ;
- умение (под контролем клинического наставника) установление типа наследования;
- умение (под контролем клинического наставника) провести дифференциальную диагностику генетической патологии;
- умение (под контролем клинического наставника) использования компьютерных программ диагностики наследственных заболеваний.

С. Выражение суждений:

- совершенствовать клиническое мышление;
- эффективно и квалифицированно оказывать медицинскую помощь населению, учитывая физические, психологические, социальные и культурные факторы;
- принимать решения на основе принципов доказательной медицины;
- быть приверженным профессиональным ценностям, таким как альтруизм, сострадание, сочувствие, ответственность, честность и соблюдение принципов конфиденциальности;
- быть способным применять научные достижения медицины внедрять современные лечебно-диагностические технологии в своей профессиональной деятельности;
- быть способным обучать других и совершенствовать свои знания и навыки на протяжении всей профессиональной деятельности.

Д. Коммуникативные способности:

- осуществление эффективных профессиональных, личных и корпоративных коммуникаций, проявлять уважительное отношение к коллегам, пациентам и их близким;
- развитие междисциплинарной и межпрофессиональной коммуникации по вертикали и горизонтали;
- определение угрозы для эффективной коммуникации и разработка решений по их преодолению, владение принципами и методами управления конфликтами;
- оформление своих мыслей в корректной, логически связанной устной и письменной форме;
- осуществление деловой переписки, проведение презентаций и ведение переговоров, использование правила делового этикета;
- знание не менее одного иностранного языка на уровне свободного владения, в том числе медицинской и деловой информацией;
- при общении со здоровым и больным ребенком и его родителями соблюдение деонтологических норм и принципов;
- демонстрировать бережное, уважительное поведение при общении с пациентами и их семьями, отвечая на их вопросы и помогая им понять результаты диагностических процедур;
- демонстрировать положительные привычки в работе, в том числе пунктуальность и профессиональный внешний вид.

Е. Способность к учебе:

- обладать высокой концентрацией и вниманием к изучаемым материалам и навыкам;
- ответственно относиться к учебе и практическим занятиям, корректно

использовать получаемые знания в работе;

- хорошо и ясно рассуждать, не путаться в мыслях;
- дополнительно самостоятельно пополнять свои знания посредством использования печатных и электронных источников информации;
- проводить работу над ошибками, непрерывно повышать свои профессиональные умения и навыки.

8. Перечень результатов обучения (РО)

РО-1	сформулировать клинический диагноз, назначить план обследования и оценить его эффективность на основе доказательной практики на всех уровнях оказания медицинской помощи
РО-2	эффективно взаимодействовать с пациентом, его окружением, специалистами здравоохранения с целью достижения лучших для пациента результатов
РО-3	оценивать риски и использовать наиболее эффективные методы для обеспечения высокого уровня безопасности и качества медицинской помощи
РО-4	действовать в рамках правового и организационного поля системы здравоохранения Республики Казахстан по своей специальности, оказывать базовую помощь в чрезвычайных ситуациях, работать в составе межпрофессиональных команд для осуществления политики укрепления здоровья нации
РО-5	формулировать адекватные исследовательские вопросы, критически оценить профессиональную литературу, эффективно использовать международные базы данных в своей повседневной деятельности, участвовать в работе исследовательской команды
РО-6	обучаться самостоятельно и обучать других членов профессиональной команды, активно участвовать в дискуссиях, конференциях и других формах непрерывного профессионального развития
РО-7	оценивать клинические проявления генетической патологии (наследственной, хромосомной) и врожденных пороков развития
РО-8	интерпретировать результаты цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и молекулярно-генетических методов; оформить медико-генетическое заключение
РО-9	объяснить результаты исследования, генетический диагноз и прогноз заболевания
РО-10	применять основные принципы системы управления качеством в медицинских лабораториях, основные элементы системы управления качеством
РО-11	выделить ДНК (ворсин хориона, венозная кровь), провести реакцию амплификации, детекцию результатов с использованием ПЦР-реал тайм

9. Пререквизиты: Общая врачебная практика, дисциплины интернатуры

10. Постреквизиты: магистратура и докторантура

11. Тематический план аудиторных занятий по дисциплине

№ п/п	Наименование деятельности	Кол-во часов
1	Секвенирование нового поколения. Термины и критерии. Типы мутаций. Терминология.	4
2	Виды секвенирования в молекулярной генетике.	4

3	Методы диагностики.	4
4	Работы с генетическими базами данных и браузерами.	6
5	Оформление результата исследования по полноэкзомному секвенированию.	4
6	Интерпретация ФИШ исследования.	4
7	Клеточная теория наследственности.	4
8	Хромосомная теория наследственности.	4
9	Методы молекулярно-генетической диагностики.	5
	Всего	39

12. Содержание самостоятельной работы резидента под руководством клинического наставника (СРРКН)

№ п/п	Наименование практических навыков	Кол-во часов
1	Проведение молекулярно-цитогенетического анализа.	30
2	Выделение ДНК.	20
3	Проведение исследования методом ПЦР в реальном времени.	30
4	Расчет диетотерапии у пациентов с фенилкетонурией.	20
5	Расчет диетотерапии у пациентов с наследственными болезнями обмена веществ (тирозинемия, глутароваяацидурия).	20
6	Интерпретация результатов генетического обследования пациента (ТМС, CGH, таргетного секвенирования, полноэкзомного и полногеномного секвенирования и др.).	20
7	Медико-генетическое консультирование семей с наследственной и врожденной патологией.	20
8	Интерпретация результатов молекулярно-генетического обследования пациента.	52
9	Медико-генетическое консультирование семей с наследственной и врожденной патологией.	40
10	Медико-генетическое консультирование супружеских пар.	40
	Всего	292

13. Задания самостоятельной работы резидента (СРР)

№ п/п	Наименование тем самостоятельной работы	СРР в часах
1	Дополнительное изучение тем согласно тематическому плану аудиторных занятий, не раскрытых во время лекционных занятий	
2	Отработка практических навыков (самостоятельно повторять навыки наставника)	
3	Работа с литературой, с Интернет-ресурсами, подготовка докладов, презентаций на клинических конференциях	
	Всего	59

14. Критерии и правила оценки знаний

За весь период обучения проводится текущий, рубежный и итоговый контроль знаний. Успеваемость резидента оценивается освоением теории и выполнением утвержденного минимального количества практических навыков и манипуляций в

отделении. Для оценки знаний используются следующие контрольно-измерительные средства: тесты, устный опрос, ситуационные задания, отработка практических навыков.

•**Текущий контроль** – тестирование, решение ситуационных задач, устный опрос.

•**Рубежный контроль** – тестовый контроль или собеседование с заданиями, объединенными по степени сложности и характеру.

•**Итоговый контроль** - интегрированный экзамен в 2 этапа: 1 этап устно по билетам и 2 этап оценка практических навыков (описания рентгенологических снимков).

15. Список обязательной и дополнительной литературы:

15.1 Обязательная литература

1. Наследственные болезни: Серия «Национальные руководства» /Бочков Н.П., Гинтер Е.К., Пузырев В.П. -Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с.- Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>.

2. Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Проблемы и подходы / под ред. М.Р. Спейчер, С.А. Антонаракис, А.Г. Мотульски -4-е издание. -СПб. Изд-во Н-Л, 2013. -1056 с.

3. Медицинская генетика: национальное руководство/ под редакцией Е.К. Гинтера – Москва: ГОЭТАР-Медиа, 2022.- 896 с.

4. Gardner R.J.M. Chromosome abnormalities and genetic counseling /Oxford monographs genetics.no61-4 th ed.-2012.-634 с.

5. Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Цитогенетика эмбрионального развития человека. – 2-е изд.-СПб.: Изд-во Эко-Вектор, 2006.- 654 с.

6. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика (учебное пособие).-М.:ИД Медпрактика.-М, 2006.- 300с.

7. Schinzel Albert Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man/-Berlin; New York.-2001.-966 с.

15.2 Дополнительная литература

1. Захаров А.Ф., Бенюш В.А., Кулешов Н.П., Барановская Л.И. Хромосомы человека. Атлас. М.: Медицина, 1982.

15.3 Список электронных учебников:

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY [Электронный ресурс]. - Режим доступа: <http://elibrary.ru>

**РГП «Больница Медицинского Центра
Управления Делами Президента Республики Казахстан» на ПХВ**

«УТВЕРЖДАЮ»

Заместитель директора по
стратегическому развитию,
науке и образованию
Шаназаров Н.А.


«01» сентября 2022 г.

СИЛЛАБУС

Дисциплина: Основы медицинской генетики

Специальность: 7R01102 «Медицинская генетика»

Общее количество кредитов/ часов: 15/450

Аудиторные часы: 45 ч.

Самостоятельная работа под руководством клинического наставника (СРРКН):
337 ч.

Самостоятельная работа резидента (СРР): 68 ч.

Год обучения: 1

Силлабус составлен на основе Типового учебного плана и типовых программ в соответствии с Государственным общеобязательным стандартом высшего и послевузовского образования Республики Казахстан по специальности 7R01102 «Медицинская генетика».

Обсуждено на заседании профессорско-преподавательского состава по специальности 7R01102 «Медицинская генетика».

Протокол № 4 от «01» сентября 2022 года

**Руководитель лаборатории
персонализированной геномной
диагностики**



Г.Ж. Абильдинова

**Заведующий отделом науки и
профессионального образования**



Ф.Н. Ержанова

1. Сведения о преподавателях и наставниках:

№	Ф.И.О	Ученая степень/ должность	Телефоны, электронный адрес
1.	Абильдинова Гульшара Жусуповна	д.м.н., профессор Руководитель ЛПДГ	77017220320 labgen-astana@inbox.ru
2.	Мусабаева Зульфия Саматовна	Врач генетик	8 (771) 265 0905 zulfiya-musabaev@mail.ru

2. Политика дисциплины:

Резидент обязан посещать все занятия в соответствии с расписанием, не опаздывать, соблюдать все требования преподавателей.

При пропуске занятий по неуважительной причине – предоставление материала пропущенного занятия в виде реферата (презентации), устное собеседование по теме.

При пропуске занятий по уважительной причине – предоставление больничного листа.

Для прохождения дисциплины необходимо иметь: медицинский халат, колпак, маску, сменную обувь и санитарную книжку.

С целью овладения необходимым качеством образования по дисциплине требуется посещаемость и регулярная подготовленность к занятиям.

3. Краткая характеристика:

Основы медицинской генетики – дисциплина связана с изучением научных основ медицинской генетики: гены и хромосомы человека, эпигенетика, популяционная генетика, фармакогенетика и иммуногенетика. Типы наследования. Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии. Синдромологический подход.

4. Цель дисциплины:

Формирование знаний об основных молекулярно-генетических механизмах функционирования клетки и организма в целом, представлений о принципах применения современных генно-инженерных методов и технологий в медицине, о наследственных заболеваниях, их диагностике, профилактике и лечении, представлений о врожденных пороках развития.

5. Задачи дисциплины:

- сформировать обширный и глубокий объем базовых, фундаментальных медицинских знаний по вопросам генетики;
- совершенствование практических умений, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи;
- использование в работе новейших методик и технологий;
- сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин.

6. Методология преподавания:

Лекции: теоретические, с применением современных методов иллюстрации.

Практические занятия:

1. Составление родословной.
2. Построение комплементарной цепи ДНК, РНК, полипептидной цепи.
3. Решение задач с использованием закона Харди-Вайнберга.
4. Расчет генетического груза.

СРРКН:

1. Умение (под надзором клинического наставника) графического изображения и последующего анализа родословной семьи с наследственной или врожденной патологией.

2. Умение (под надзором клинического наставника) провести генеалогический анализ.

3. Умение (под надзором клинического наставника) установление типа наследования.

4. Умение (под надзором клинического наставника) рассчитать генетический риск при моногенных заболеваниях.

5. Умение (под надзором клинического наставника) рассчитать риск при хромосомных болезнях.

6. Умение (под надзором клинического наставника) рассчитать риск при мультифакториальных заболеваниях.

7. Уметь (под надзором клинического наставника) рассчитать генетический риск по результатам исследования.

СРР: работа с учебной и дополнительной литературой, в том числе на электронных носителях и в интернете; решение и подготовка тестовых заданий, подготовка индивидуальных и групповых презентаций по анализу медицинских статей, формирование портфолио, написание статей и тезисов, участие в научно-практических конференциях.

7. Конечные результаты обучения:

А. Знание и понимание:

- различия молекулярно-генетических и клеточных уровней организации клетки;
- структурно-функциональную организацию наследственного материала на генном, хромосомном и геномном уровнях;
- роль биологических мембран в обеспечении межклеточных взаимодействий, механизмы мембранного транспорта и сигнализации в норме и патологических состояниях;
- механизмы воздействия вредных факторов окружающей среды на организм человека на молекулярно-генетическом уровне;
- причины и механизмы наследственной изменчивости и их роль в формировании наследственной патологии человека и врожденных пороков развития и основных принципов профилактики;
- основные принципы применения молекулярно-генетических методов и технологий в медицине.

В. Применение знаний и пониманий:

- при ведении пациентов с наследственной патологией в распознавании основных, наиболее распространенных наследственных заболеваний человека;
- при дифференцировании различных типов хромосом и распознавании нормальных и патологических кариотипов человека;
- при применении генеалогического метода при предварительной диагностике наследственных болезней для прогноза наследственных заболеваний человека;
- при работе с электронными генетическими базами данных;
- при решении ситуационных задач по медицинской генетике.

С. Выражение суждений:

- об основных цитогенетических и молекулярных концепциях, о значении молекулярно-генетических исследований в области здравоохранения;

- эффективно и квалифицированно оказывать медицинскую помощь населению, учитывая физические, психологические, социальные и культурные факторы;
- принимать решения на основе принципов доказательной медицины;
- быть приверженным профессиональным ценностям, таким как альтруизм, сострадание, сочувствие, ответственность, честность и соблюдение принципов конфиденциальности;
- быть способным применять научные достижения медицины внедрять современные лечебно-диагностические технологии в своей профессиональной деятельности;
- быть способным обучать других и совершенствовать свои знания и навыки на протяжении всей профессиональной деятельности.

Д. Коммуникативные способности:

- осуществление эффективных профессиональных, личных и корпоративных коммуникаций, проявлять уважительное отношение к коллегам, пациентам и их близким;
- развитие междисциплинарной и межпрофессиональной коммуникации по вертикали и горизонтали;
- определение угрозы для эффективной коммуникации и разработка решений по их преодолению, владение принципами и методами управления конфликтами;
- оформление своих мыслей в корректной, логически связанной устной и письменной форме;
- осуществление деловой переписки, проведение презентаций и ведение переговоров, использование правила делового этикета;
- знание не менее одного иностранного языка на уровне свободного владения, в том числе медицинской и деловой информацией;
- при общении со здоровым и больным ребенком и его родителями соблюдение деонтологических норм и принципов;
- демонстрировать бережное, уважительное поведение при общении с пациентами и их семьями, отвечая на их вопросы и помогая им понять результаты диагностических процедур;
- демонстрировать положительные привычки в работе, в том числе пунктуальность и профессиональный внешний вид.

Е. Способность к учебе:

- обладать высокой концентрацией и вниманием к изучаемым материалам и навыкам;
- ответственно относиться к учебе и практическим занятиям, корректно использовать получаемые знания в работе;
- хорошо и ясно рассуждать, не путаться в мыслях;
- дополнительно самостоятельно пополнять свои знания посредством использования печатных и электронных источников информации;
- проводить работу над ошибками, непрерывно повышать свои профессиональные умения и навыки.

8. Перечень результатов обучения (РО)

РО-1	сформулировать клинический диагноз, назначить план обследования и оценить его эффективность на основе доказательной практики на всех уровнях оказания медицинской помощи
РО-2	эффективно взаимодействовать с пациентом, его окружением, специалистами

	здравоохранения с целью достижения лучших для пациента результатов
PO-3	обучаться самостоятельно и обучать других членов профессиональной команды, активно участвовать в дискуссиях, конференциях и других формах непрерывного профессионального развития
PO-4	оценивать клинические проявления генетической патологии (наследственной, хромосомной) и врожденных пороков развития
PO-5	интерпретировать результаты цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и молекулярно-генетических методов; оформить медико-генетическое заключение

9. Пререквизиты: Общая врачебная практика, дисциплины интернатуры

10. Постреквизиты: магистратура и докторантура

11. Тематический план аудиторных занятий по дисциплине

№ п/п	Наименование деятельности	Кол-во часов
1	Геном человека.	3
2	Гены человека, структура, функции. Биосинтез белка.	10
3	Хромосомы человека, их структуры, номенклатуры.	10
4	Стадии клеточного цикла. Митоз, мейоз, оогенез и сперматогенез.	5
5	Генетика развития человека, эмбриология и генетические детерминанты развития человека.	5
6	Эпигенетика человека, норма и патология.	3
7	Популяционная генетика человека.	3
8	Фармокогенетика.	3
9	Иммуногенетика.	3
	Всего	45

12. Содержание самостоятельной работы резидента под руководством клинического наставника (СРРКН)

№	Наименование практических навыков	Кол-во
1	Составление родословной, анализ родословной.	20
2	Расчет эмпирического риска при мультифакториальной патологии.	20
3	Участие в приготовлении препаратов хромосом из лимфоцитов периферической крови.	30
4	Приготовление препаратов хромосом из лимфоцитов периферической крови.	50
5	Выделение ДНК.	50
6	Проведение кариотипирования.	167
	Всего	337

13. Задания самостоятельной работы резидента (СРР)

№ п/п	Наименование тем самостоятельной работы	СРР в часах
1	Дополнительное изучение тем согласно тематическому плану аудиторных занятий, не раскрытых во время лекционных занятий.	
2	Отработка практических навыков (самостоятельно повторять навыки наставника).	

3	Работа с литературой, с Интернет-ресурсами, подготовка докладов, презентаций на клинических конференциях.	
	Всего	68

14. Критерии и правила оценки знаний

За весь период обучения проводится текущий, рубежный и итоговый контроль знаний. Успеваемость резидента оценивается освоением теории и выполнением утвержденного минимального количества практических навыков и манипуляций в отделении. Для оценки знаний используются следующие контрольно-измерительные средства: тесты, устный опрос, ситуационные задания, отработка практических навыков.

•**Текущий контроль** – тестирование, решение ситуационных задач, устный опрос.

•**Рубежный контроль** – тестовый контроль или собеседование с заданиями, объединенными по степени сложности и характеру.

•**Итоговый контроль** - интегрированный экзамен в 2 этапа: 1 этап устно по билетам и 2 этап оценка практических навыков (описания рентгенологических снимков).

15. Список обязательной и дополнительной литературы:

15.1 Обязательная литература:

1. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас – справочник. 3-е изд., перераб. И дополн. М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия.-2007.-448 с.

2. Наследственные болезни: Серия «Национальные руководства» /Бочков Н.П., Гинтер Е.К., Пузырев В.П. -Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с.- Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>.

3. Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Проблемы и подходы / под ред. М.Р. Спейчер, С.А. Антонаракис, А.Г. Мотульски -4-е издание. -СПб. Изд-во Н-Л, 2013. -1056 с.

4. Медицинская генетика : национальное руководство/ под редакцией Е.К. Гинтера – Москва: ГОЭТАР-Медиа, 2022.- 896 с.

15.2 Дополнительная литература:

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Цитогенетика эмбрионального развития человека. – 2-е изд.-СПб. Изд-во Эко-Вектор, 2006. - 654 с.

2. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика (учебное пособие). -М.: ИД Медпрактика. - М, 2006. - 300с.

15.3 Список электронных учебников:

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY [Электронный ресурс]. - Режим доступа: <http://elibrary.ru>

**РГП «Больница Медицинского Центра
Управления Делами Президента Республики Казахстан» на ПХВ**

«УТВЕРЖДАЮ»
Заместитель директора по
стратегическому развитию,
науке и образованию
Шаназаров Н.А.


« 01 » сентября 20 22 г.

СИЛЛАБУС

Дисциплина: Медико-генетическое консультирование

Специальность: 7R01102 «Медицинская генетика»

Общее количество кредитов/ часов: 14/420

Аудиторные часы: 42 ч.

Самостоятельная работа под руководством клинического наставника (СРРКН):
315 ч.

Самостоятельная работа резидента (СРР): 63 ч.

Год обучения: 1

Силлабус составлен на основе Типового учебного плана и типовых программ в соответствии с Государственным общеобязательным стандартом высшего и послевузовского образования Республики Казахстан по специальности 7R01102 «Медицинская генетика».

Обсуждено на заседании профессорско-преподавательского состава по специальности 7R01102 «Медицинская генетика».

Протокол № 4 от «01» сентября 2022 года

**Руководитель лаборатории
персонализированной геномной
диагностики**



Г.Ж. Абильдинова

**Заведующий отделом науки и
профессионального образования**



Ф.Н. Ержанова

1. Сведения о преподавателях и наставниках:

№	Ф.И.О	Ученая степень/ должность	Телефоны, электронный адрес
1.	Абильдинова Гульшара Жусуповна	д.м.н., профессор Руководитель ЛПДГ	87017220320 labgen-astana@inbox.ru
2.	Мусабаева Зульфия Саматовна	Врач генетик	87712650905 zulfiya-musabaev@mail.ru

2. Политика дисциплины:

Резидент обязан посещать все занятия в соответствии с расписанием, не опаздывать, соблюдать все требования отделения по осуществлению практической деятельности врача.

При пропуске занятий по неуважительной причине – предоставление материала пропущенного занятия в виде реферата (презентации), устное собеседование по теме.

При пропуске занятий по уважительной причине – предоставление больничного листа.

Для прохождения дисциплины необходимо иметь: медицинский халат, колпак, маску, сменную обувь и санитарную книжку.

С целью овладения необходимым качеством образования по дисциплине требуется посещаемость и регулярная подготовленность к занятиям.

3. Краткая характеристика:

Медико-генетическое консультирование – основы тератологии человека. Основы преембрионального и эмбрионального развития человека. Базовые методы оценки плода. Скринирующие программы в пренатальной диагностике. Пренатальный биохимический скрининг. Ультразвуковой скрининг. Пренатальная диагностика хромосомных и генных болезней. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Этические вопросы медицинской генетики.

Медико-генетическое консультирование. Оценка риска и прогноз потомства. Мультифакториальные заболевания.

4. Цель дисциплины:

- прием, консультирование и ведение пациентов детского и взрослого возраста с наследственной, хромосомной и врожденной патологией;

- ранняя диагностика патологии у плода и предупреждение рождения детей с тяжелыми некорректируемыми врожденными и наследственными заболеваниями;

- определение прогноза рождения здорового ребенка;

- подготовка врача-специалиста в области медицинской генетики, владеющего обширным объемом теоретических знаний, способного постоянно совершенствовать свое мастерство и решать профессиональные задачи, умеющего провести медико-генетическое консультирование, рассчитать прогноз рождения здорового ребенка, знание критических периодов формирования врожденных пороков развития; пренатальную диагностику наследственной и хромосомной патологии;

- получение комплекса фундаментальных знаний и практических навыков в области медико-генетического консультирования, ранняя диагностика патологии у плода и предупреждение рождения детей с тяжелыми некорректируемыми врожденными и наследственными заболеваниями, определение прогноза рождения здорового ребенка, которые позволят квалифицированно разрабатывать и реализовывать мероприятия по диагностике и лечению генетических заболеваний.

5. Задачи дисциплины:

- сформировать обширный и глубокий объем базовых, фундаментальных медицинских знаний по вопросам медико-генетического консультирования;
- совершенствование практических умений, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи;
- использование в работе новейших молекулярно-генетических методов и технологий;
- сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин.

6. Методология преподавания:

Лекции: теоретические, с применением современных методов иллюстрации.

Практические занятия:

Микроскопирование препаратов хромосом, приготовленных из плодного материала (ворсины хориона/плаценты, лимфоцитов пуповинной крови). Медико-генетическое консультирование беременной группы риска.

Медико-генетическое консультирование семей с наследственной и врожденной патологией.

Медико-генетическое консультирование супружеских пар.

Фенотипический осмотр пациента с подозрением или установленным диагнозом наследственной или врожденной патологии с учетом микроаномалий (стигм дисэмбриогенеза).

Работы с генетическими базами данных и браузерами. Подготовка презентаций и рефератов, работа с медицинской литературой. Разбор клинических случаев. Проведение рубежного контроля.

Интерпретация результатов цитогенетического обследования пациента.

Интерпретация результатов молекулярно-цитогенетического обследования пациента.

Интерпретация результатов молекулярно-генетического обследования пациента.

Интерпретация результатов генетического обследования пациента (ТМС, CGH, таргетного секвенирования, полноэкзомного и полногеномного секвенирования и др.).

СРРКН:

1. Умение (под надзором клинического наставника) просматривать медицинские записи и определять источники информации, включая базы данных и поиск литературы.

2. Умение (под надзором клинического наставника) собрать и проанализировать историю болезни, жизни в актуальной, сжатой и логичной манере.

3. Умение (под надзором клинического наставника) преподнести информацию в доступной форме с учетом языковых, социальных, религиозных и культурных особенностей пациента.

4. Умение (под надзором клинического наставника) использовать коммуникативные навыки для сбора информации о семейном анамнезе.

5. Умение (под надзором клинического наставника) составлять сложные родословные, включая петли кровного родства, записывая соответствующую информацию.

6. Умение (под надзором клинического наставника) управлять альтернативными и противоречивыми взглядами семьи, опекунов, друзей и членами многопрофильной

команды.

7. Умение (под надзором клинического наставника) рекомендовать надежное и соответствующее обследование для выявления соответствующих признаков генетического заболевания.

8. Умение (под надзором клинического наставника) оценить факторы риска.

9. Умение (под надзором клинического наставника) составить план обследования.

10. Умение (под надзором клинического наставника) создавать и хранить архив.

11. Умение (под надзором клинического наставника) пользоваться Международным классификатором болезней (МКБ-10).

12. Умение (под надзором клинического наставника) осуществлять документирование (в том числе электронного) процессов оказания медицинских услуг.

13. Умение (под надзором клинического наставника) устанавливать продуктивные коммуникативные отношения с пациентами и применение этого умения во время консультаций.

СРР: работа с учебной и дополнительной литературой, в том числе на электронных носителях и в интернете; решение и подготовка тестовых заданий, подготовка индивидуальных и групповых презентаций по анализу медицинских статей, формирование портфолио, написание статей и тезисов, участие в научно-практических конференциях.

7. Конечные результаты обучения:

А. Знание и понимание:

- стандарта организации медико-генетической помощи населению, вопросов организации работы врача генетика и основных директивных документов, определяющих их деятельность;

- лабораторных методов медицинской генетики, правил назначения, интерпретаций результатов;

- основных дифференциально-диагностических синдромов и симптомов;

- показаний, абсолютных и относительных противопоказаний к проведению цитогенетического и молекулярно-цитогенетического исследования.

В. Применение знаний и пониманий:

- при ведении пациентов с наследственной патологией в распознавании основных, наиболее распространенных наследственных заболеваний человека;

- при дифференцировании различных типов хромосом и распознавании нормальных и патологических кариотипов человека;

- при применении генеалогического метода при предварительной диагностике наследственных болезней для прогноза наследственных заболеваний человека;

- при работе с электронными генетическими базами данных;

- при медико-генетическом консультировании беременных женщин, супружеских пар.

С. Выражение суждений:

- совершенствовать клиническое мышление;

- эффективно и квалифицированно оказывать медицинскую помощь населению, учитывая физические, психологические, социальные и культурные факторы;

- принимать решения на основе принципов доказательной медицины;

- быть приверженным профессиональным ценностям, таким как альтруизм, сострадание, сочувствие, ответственность, честность и соблюдение принципов конфиденциальности;

- быть способным применять научные достижения медицины внедрять современные лечебно-диагностические технологии в своей профессиональной деятельности;

- быть способным обучать других и совершенствовать свои знания и навыки на протяжении всей профессиональной деятельности.

D. Коммуникативные способности:

- осуществление эффективных профессиональных, личных и корпоративных коммуникаций, проявлять уважительное отношение к коллегам, пациентам и их близким;

- развитие междисциплинарной и межпрофессиональной коммуникации по вертикали и горизонтали;

- определение угрозы для эффективной коммуникации и разработка решений по их преодолению, владение принципами и методами управления конфликтами;

- оформление своих мыслей в корректной, логически связанной устной и письменной форме;

- осуществление деловой переписки, проведение презентаций и ведение переговоров, использование правила делового этикета;

- знание не менее одного иностранного языка на уровне свободного владения, в том числе медицинской и деловой информацией;

- при общении со здоровым и больным ребенком и его родителями соблюдение деонтологических норм и принципов;

- демонстрировать бережное, уважительное поведение при общении с пациентами и их семьями, отвечая на их вопросы и помогая им понять результаты диагностических процедур;

- демонстрировать положительные привычки в работе, в том числе пунктуальность и профессиональный внешний вид.

E. Способность к учебе:

- обладать высокой концентрацией и вниманием к изучаемым материалам и навыкам;

- ответственно относиться к учебе и практическим занятиям, корректно использовать получаемые знания в работе;

- хорошо и ясно рассуждать, не путаться в мыслях;

- дополнительно самостоятельно пополнять свои знания посредством использования печатных и электронных источников информации;

- проводить работу над ошибками, непрерывно повышать свои профессиональные умения и навыки.

8. Перечень результатов обучения (РО)

РО-1	сформулировать клинический диагноз, назначить план обследования и оценить его эффективность на основе доказательной практики на всех уровнях оказания медицинской помощи
РО-2	эффективно взаимодействовать с пациентом, его окружением, специалистами здравоохранения с целью достижения лучших для пациента результатов
РО-3	оценивать риски и использовать наиболее эффективные методы для обеспечения высокого уровня безопасности и качества медицинской помощи
РО-4	действовать в рамках правового и организационного поля системы здравоохранения Республики Казахстан по своей специальности, оказывать

	базовую помощь в чрезвычайных ситуациях, работать в составе межпрофессиональных команд для осуществления политики укрепления здоровья нации
РО-5	формулировать адекватные исследовательские вопросы, критически оценить профессиональную литературу, эффективно использовать международные базы данных в своей повседневной деятельности, участвовать в работе исследовательской команды
РО-6	обучаться самостоятельно и обучать других членов профессиональной команды, активно участвовать в дискуссиях, конференциях и других формах непрерывного профессионального развития
РО-7	применять основные принципы системы управления качеством в медицинских лабораториях, основные элементы системы управления качеством
РО-8	применять НПА, методические рекомендации и методические указания, отраслевые стандарты и клинические протокола (клинических руководств) в области медицинской генетики, этики
РО-9	интерпретировать результаты биохимического, ультразвукового, неонатального скрининга, оформить заключение с учетом результатов исследования, используя генетические базы данных и подготовить публикации (статьи, тезисы и обзоры)

9. Пререквизиты: Общая врачебная практика, дисциплины интернатуры

10. Постреквизиты: магистратура и докторантура

11. Тематический план аудиторных занятий по дисциплине

№ п/п	Наименование деятельности	Кол-во часов
1	Медико-генетическое консультирование.	4
2	ВГПР. Классификация.	4
3	Основы тератологии человека. Стадии онтогенеза.	5
4	Тератогенные синдромы.	5
5	Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития.	4
6	Скринирующие программы в пренатальной диагностике.	4
7	Базовые методы оценки состояния плода.	4
8	Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии в 1 и 2 триместрах беременности.	4
9	Лабораторная диагностика врожденных и наследственных болезней.	4
10	Проблемы этики в пренатальной диагностике.	4
	Всего	42

12. Содержание самостоятельной работы резидента под руководством клинического наставника (СРРКН)

№	Наименование практических навыков	Кол-во часов
1	Медико-генетическое консультирование беременной группы риска.	25
2	Медико-генетическое консультирование семей с наследственной и врожденной патологией.	25

3	Медико-генетическое консультирование супружеских пар.	25
4	Приготовление препаратов хромосом из плодного материала.	50
5	Проведение молекулярно-цитогенетического анализа.	50
6	Интерпретация результатов цитогенетического обследования пациента.	50
7	Приготовление препаратов хромосом из лимфоцитов периферической крови.	50
8	Проведение анализов (материнских сывороточных маркеров) при пренатальном генетическом скрининге.	20
9	Проведение анализов при неонатальном генетическом скрининге.	20
	Всего	315

13. Задания самостоятельной работы резидента (СРР)

№ п/п	Наименование тем самостоятельной работы	СРР в часах
1	Дополнительное изучение тем согласно тематическому плану аудиторных занятий, не раскрытых во время лекционных занятий	20
2	Отработка практических навыков (самостоятельно повторять навыки наставника)	35
3	Работа с литературой, с Интернет-ресурсами, подготовка докладов, презентаций на клинических конференциях	8
	Всего	63

14. Критерии и правила оценки знаний

За весь период обучения проводится текущий, рубежный и итоговый контроль знаний. Успеваемость резидента оценивается освоением теории и выполнением утвержденного минимального количества практических навыков и манипуляций в отделении. Для оценки знаний используются следующие контрольно-измерительные средства: тесты, устный опрос, ситуационные задания, отработка практических навыков.

•**Текущий контроль** – тестирование, решение ситуационных задач, устный опрос.

•**Рубежный контроль** – тестовый контроль или собеседование с заданиями, объединенными по степени сложности и характеру.

•**Итоговый контроль** - интегрированный экзамен в 2 этапа: 1 этап устно по билетам и 2 этап оценка практических навыков (описания рентгенологических снимков).

15. Список обязательной и дополнительной литературы:

15.1 Обязательная литература

1. Наследственные болезни: Серия «Национальные руководства» /Бочков Н.П., Гинтер Е.К., Пузырев В.П. -Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с.- Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>.

2. Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Проблемы и подходы / под ред. М.Р. Спейчер, С.А. Антонаракис, А.Г. Мотулски -4-е издание. -СПб. Изд-во Н-Л, 2013. -1056 с.

3. Медицинская генетика: национальное руководство/ под редакцией Е.К. Гинтера – Москва: ГОЭТАР-Медиа, 2022. - 896 с.

4. Gardner R.J.M. Chromosome abnormalities and genetic counseling /Oxford monographs genetics.no61-4 th ed.-2012.-634 с.

5. Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Цитогенетика эмбрионального развития человека. – 2-е изд.-СПб.: Изд-во Эко-Вектор, 2006.- 654 с.

6. Абухамад А., Шауи Р. Ультразвуковая диагностика аномалий развития плода в первом триместре беременности: Пер. с англ. Е.В. Юдиной. -М.: Издательский дом Видар-М, 2019.-384 с

7. Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика (учебное пособие).-М.:ИД Медпрактика.-М, 2006.- 300с.

8. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы. /И.С. Баранов, Т.В. Кузнецова, Т.К Кашеева и др.-2-е изд. Перераб. и доп. – СПб: эко-Вектор, 2017.-417 с.

15.2 Дополнительная литература

1. Биссет Р. Ультразвуковая дифференциальная диагностика в акушерстве и гинекологии.-М.:МЕДпресс-информ, 2018.-344 с.

2. Медведев М.В. Пренатальная эхокардиография. Дифференциальный диагноз. Прогноз. 4-е изд., доп., перер. - М.: Реал Тайм, 2016. - 640 с.

15.3 Список электронных учебников:

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY [Электронный ресурс]. - Режим доступа: <http://elibrary.ru>