

Реестр образовательных программ
Резидентура по образовательной программе 7R01102 «Медицинская генетика»
Срок обучения – 2 года

| | | |
|----|--|---|
| 1 | Наименование образовательной программы | 7R01102 «Медицинская генетика» |
| 2 | Уровень по национальной рамке квалификаций | 7 |
| 3 | Область образования | 7R01 Здравоохранение (медицина) |
| 4 | Направление подготовки | 7R011 Здравоохранение |
| 5 | Группа образовательных программ | R033 Медицинская генетика |
| 6 | Вид образовательной программы | Новая |
| 7 | Лицензия на направление подготовки | KZ87LAA00017356 от 08 ноября 2019 года |
| 8 | Аккредитация образовательной программы | - |
| 9 | Предшествующий уровень образования лиц, желающих освоить образовательную программу | Высшее медицинское образование, наличие свидетельства интернатуры |
| 10 | Цель образовательной программы | Организация и методическое обеспечение оказания медицинской помощи населению по установлению генетического диагноза и составлению генетического прогноза при планировании беременности в семье пациента с наследственной, хромосомной и врожденной патологией с соблюдением международных стандартов контроля качества при выполнении лабораторных исследований |
| 11 | Особенности образовательной программы | Нет |
| 12 | Вуз-партнер | Нет |
| 13 | Результаты обучения | PO1 Оценивать клинические проявления генетической патологии (наследственной, хромосомной) и врожденных пороков развития PO2 Интерпретировать результаты цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и молекулярно-генетических методов; оформить медико-генетическое заключение PO3 Объяснить результаты исследования, генетический диагноз и прогноз заболевания |

| | | |
|----|---------------------------------------|---|
| | | <p>PO4 Применять основные принципы системы управления качеством в медицинских лабораториях, основные элементы системы управления качеством</p> <p>PO5 Применять НПА, методические рекомендации и методические указания, отраслевые стандарты и клинические протокола (клинических руководств) в области медицинской генетики, этики</p> <p>PO6 Приготовить препараты хромосом из лимфоцитов периферической/пуповинной крови, ворсин хориона/плаценты; FISH препарат</p> <p>PO7 Выделить ДНК (ворсин хориона, венозная кровь), провести реакцию амплификации, детекцию результатов с использованием ПЦР-реал тайм</p> <p>PO8 Интерпретировать результаты биохимического, ультразвукового, неонатального скрининга, оформить заключение с учетом результатов исследования, используя генетические базы данных и подготовить публикации (статьи, тезисы и обзоры)</p> |
| 14 | Форма обучения | очная |
| 15 | Язык обучения | русский |
| 16 | Объем кредитов | 140 |
| 17 | Срок реализации программы | 2 года |
| 18 | Квалификация | Врач генетик |
| 19 | Перечень должностей специалиста | Врач генетик |
| 20 | Область профессиональной деятельности | Медицинская генетика |
| 21 | Объект профессиональной деятельности | Пациенты с наследственной, хромосомной и врожденной патологией (установление генетического диагноза и составление генетического прогноза в семье больного и выбор профилактических мероприятий беременным «группы риска» по предотвращению рождения больного ребенка в семье) |

Сведения о дисциплинах:

| Наименование дисциплины | Краткое описание дисциплины | Цикл | Компонент | Кредиты | Год обучения | Формируемые результаты обучения (коды) | | | | | | | |
|---|---|-----------|-----------|------------|--------------|--|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| | | | | | | PO1 | PO2 | PO3 | PO4 | PO5 | PO6 | PO7 | PO8 |
| Профилирующие дисциплины | | | | | | | | | | | | | |
| Обязательный компонент | | ПД | ОК | 132 | | | | | | | | | |
| Основы медицинской генетики | Дисциплина связана с изучением научных основ медицинской генетики: гены и хромосомы человека, эпигенетика, популяционная генетика, фармакогенетика и иммуногенетика. Типы наследования. Семантика и клиническая диагностика наследственной патологии. Синдромологический подход | ПД | ОК | 15 | 1 | + | + | | | | | | |
| 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 | ПД | ОК | 25 | 1,2 | + | + | + | + | + | + | | |
| Молекулярная генетика | Дисциплина связана молекулярной основой наследственности. Гены человека: структура и функции. Молекулярно-цитогенетические исследования. Методы диагностики наследственных синдромов. Биоинформационный анализ. | ПД | ОК | 25 | 1,2 | + | + | + | + | | | + | |

| | | | | | | | | | | | | | |
|--------------------------------------|--|-----------|-----------|----------|----------|---|--|---|---|---|--|---|---|
| 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 | ПД | ОК | 25 | 1,2 | + | | + | | + | | + | + |
| Медико-генетическое консультирование | Основы тератологии человека. Основы преимбрионального 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. | ПД | ОК | 42 | 1,2 | | | | + | + | | | + |
| Компонент по выбору | | ПД | КВ | 4 | 2 | | | | | | | | |

| | | | | | | | | | | | | | |
|--|---|----|----|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Молекулярно-генетические аспекты в онкологии | Теоретические вопросы канцерогенеза. Протоонкогены. Гены – супрессоры. Гены репарации ДНК. Гены-модуляторы. Понятие о биологических маркерах в онкологии. Определение таргетной терапии, чувствительность к гормонотерапии, склонность к метастазированию, прогноз лечения. Технологии для обнаружения мутаций при солидных опухолях, в онкогематологии. | ПД | КВ | 1 | 2 | | | | + | + | | + | + |
| Врожденные пороки развития плода | Врожденные пороки развития – это структурные или функциональные отклонения от нормы, которые проявляются в период внутриутробного развития и могут быть обнаружены до рождения, во время рождения или на более поздних этапах жизни. Причины большинства ВПР (около 50%) остаются непонятными и требуют изучения. На долю аномалий, обусловленных наследственными факторами (генные мутации, хромосомные aberrации), приходится около 5-10% всех ВПР, 5-10% - тератогенные факторы, 20%- результат неблагоприятного сочетания экзогенных и эндогенных факторов. Причины 50% ВПР до настоящего времени остаются неясными. Реальная профилактика ВПР может быть достигнута совершенствованием медико-генетической службы и прежде всего укреплением и развитием пренатальной диагностики. | ПД | КВ | 2 | 2 | + | + | + | + | | + | + | + |

| | | | | | | | | | | | | | |
|---|---|----|----|---|---|---|---|--|---|--|--|--|---|
| | Основная цель пренатальной диагностики внедрение скринирующих программ (биохимический скрининг, ультразвуковой скрининг, цитогенетический, молекулярный) | | | | | | | | | | | | |
| Генетические информационные базы данных | Генетические базы данных необходимы для исследования генома человека. Невозможно интегрировать, полученную в ходе проведения секвенирования нового поколения информацию, без навыка работы с генетическими базами данных. В программу будут включены клинически ориентированные базы данных «ОМIM», https://franklin.genoox.com/б , https://varsome.com/ , https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar Модификация мутаций, критерии для интерпретации результатов. Критерии, признаки, категории. Правила комбинирования критериев для классификации вариантов. Правила работы с геномными браузерами | ПД | КВ | 1 | 2 | + | | | | | | | + |
| Эпигенетика человека | Основные эпигенетические механизмы, регулирующие экспрессию генов. Метилирование и деметилирование ДНК. Структура хроматина и эпигенетически значимые модификации гистонов. Некодирующие РНК и РНК-интерференция. Альтернативный сплайсинг мРНК | ПД | КВ | 2 | 2 | + | + | | | | | | + |
| Система менеджмента | Рациональная организация лабораторной диагностической | ПД | КВ | 2 | 2 | | | | + | | | | |

