

**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	<b>PO1</b> Оценивать клинические проявления генетической патологии (наследственной, хромосомной) и врожденных пороков развития <b>PO2</b> Интерпретировать результаты цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и молекулярно-генетических методов; оформить медико-генетическое заключение <b>PO3</b> Объяснить результаты исследования, генетический диагноз и прогноз заболевания

		<p><b>PO4</b> Применять основные принципы системы управления качеством в медицинских лабораториях, основные элементы системы управления качеством</p> <p><b>PO5</b> Применять НПА, методические рекомендации и методические указания, отраслевые стандарты и клинические протокола (клинических руководств) в области медицинской генетики, этики</p> <p><b>PO6</b> Приготовить препараты хромосом из лимфоцитов периферической/пуповинной крови, ворсин хориона/плаценты; FISH препарат</p> <p><b>PO7</b> Выделить ДНК (ворсин хориона, венозная кровь), провести реакцию амплификации, детекцию результатов с использованием ПЦР-реал тайм</p> <p><b>PO8</b> 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
<b>Профилирующие дисциплины</b>													
<b>Обязательный компонент</b>		<b>ПД</b>	<b>ОК</b>	<b>132</b>									
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 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.	ПД	ОК	42	1,2				+	+			+
<b>Компонент по выбору</b>		<b>ПД</b>	<b>КВ</b>	<b>4</b>	<b>2</b>								

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», <a href="https://franklin.genoox.com/б">https://franklin.genoox.com/б</a> , <a href="https://varsome.com/">https://varsome.com/</a> , <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar</a> 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				+				

