

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 квалифицированной, специализированной медицинской помощи населению по установлению генетического диагноза и составлению генетического прогноза при планировании беременности в семье больного 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	Р01 Оценивать клинические проявления генетической патологии (наследственной, хромосомной) и врожденных пороков развития Р02 Интерпретировать результаты цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и молекулярно-генетических методов; оформить медико-генетическое заключение Р03 Объяснить результаты исследования, генетический диагноз и прогноз заболевания

		PO4 Применять основные принципы системы управления качеством в медицинских лабораториях, основные элементы системы управления качеством PO5 Применять НПА, методические рекомендации и методические указания, отраслевые стандарты и клинические протокола (клинических руководств) в области медицинской генетики, этики PO6 Приготовить препараты хромосом из лимфоцитов периферической/пуповинной крови, ворсин хориона/плаценты; FISH препарат PO7 Выделить ДНК (ворсин хориона, венозная кровь), провести реакцию амплификации, детекцию результатов с использованием ПЦР-реал тайм PO8 Интерпретировать результаты биохимического, ультразвукового, неонатального скрининга, оформить заключение с учетом результатов исследования, используя генетические базы данных и подготовить публикации (статьи, тезисы и обзоры)
14	Форма обучения	очная
15	Язык обучения	Казахский, 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	134									
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	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	ПД	ОК	27	1,2	+		+		+		+	+

	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												
Медико-генетическое консультирование	Основы тератологии человека. Основы презмбрионального 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								
Врожденные пороки развития. Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии	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	ПД	КВ	4	2	+	+	+	+	+	+	+	+

	при солидных опухолях, в онкогематологии. 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. 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 «OMIM», 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												
Этические вопросы медицинской генетики. Система менеджмента качества	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 Система менеджмента качества в медицинских лабораториях Рациональная организация лабораторной диагностической помощи пациентам возможна через внедрение системы управления качеством лабораторных исследований (ИСО 15189-2015). Знание 12 элементов системы управления качеством. Правила оформления политики, процесса и стандартных операционных процедур	ПД	КВ	4	2	+	+	+	+	+	+	+	+
Промежуточная аттестация		ПА			1-2								

