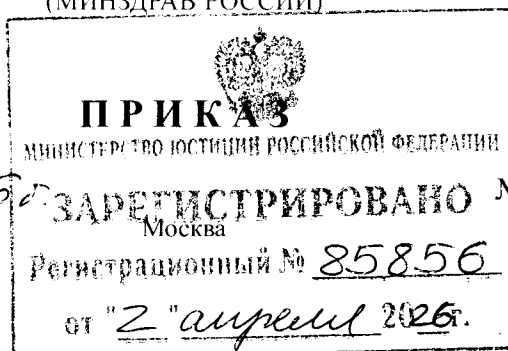




МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(МИНЗДРАВ РОССИИ)



04 мая 2026

16011

**Об утверждении типовой дополнительной профессиональной программы
профессиональной переподготовки по специальности
«Лабораторная генетика»**

В соответствии с пунктом 12 части 7 статьи 76 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» и подпунктом 5.5.2¹ пункта 5 Положения о Министерстве здравоохранения Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства Российской Федерации от 19 июня 2012 г. № 608, п р и к а з ы в а ю:

Утвердить типовую дополнительную профессиональную программу профессиональной переподготовки по специальности «Лабораторная генетика» согласно приложению к настоящему приказу.

Министр

М.А. Мурашко

Приложение
к приказу Министерства здравоохранения
Российской Федерации
от «04» марта 2026 г. № 160н

Типовая дополнительная профессиональная программа профессиональной переподготовки по специальности «Лабораторная генетика»

I. Общие положения

1. Целью дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки специалистов¹ с высшим медицинским образованием (далее – Программа) является получение компетенций, необходимых для приобретения квалификации и осуществления профессиональной деятельности по специальности «Лабораторная генетика» (область профессиональной деятельности² – 02 Здравоохранение, уровень квалификации³ – 8 уровень).

2. В результате освоения Программы организация, осуществляющая образовательную деятельность (далее – организация), обеспечивает формирование у обучающегося (слушателя) профессиональных компетенций (далее – ПК)⁴, включающих необходимые знания, умения, опыт деятельности, в соответствии с планируемыми результатами обучения и рабочими программами модулей.

3. Форма обучения по Программе – очная, с возможностью частичного использования электронного обучения и дистанционных образовательных технологий (далее – ЭО и ДОТ).

4. Трудоемкость обучения (срок освоения Программы): 576 академических часов.

5. Календарный учебный график обеспечивает реализацию Программы в соответствии с учебным планом и разрабатывается организацией самостоятельно.

¹ Пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 24 марта 2025 г. № 266 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 22 апреля 2025 г., регистрационный № 81928), действует до 1 сентября 2031 года (далее – Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам).

² Таблица приложения к приказу Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 29 сентября 2014 г. № 667н «О реестре профессиональных стандартов (перечне видов профессиональной деятельности)» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 19 ноября 2014 г., регистрационный № 34779) с изменением, внесенным приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 9 марта 2017 г. № 254н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 29 марта 2017 г., регистрационный № 46168).

³ Приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 12 апреля 2013 г. № 148н «Об утверждении уровней квалификации в целях разработки проектов профессиональных стандартов» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 27 мая 2013 г., регистрационный № 28534).

⁴ Пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам.

II. Планируемые результаты обучения

6. Планируемые результаты обучения:

№ п/п	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям			Опыт деятельности (далее – о)
	Коды и наименования компетенций	Знания (далее – з)	Умения (далее – у)	
1	ПК-1. Способен выполнять лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей, анализировать результаты и формировать клинико-лабораторное заключение	<p>1.31. Нормативные правовые акты, регламентирующие выполнение лабораторных исследований в целях установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и членов их семей, для назначения и контроля эффективности лечения генетически обусловленного заболевания (состояния), включая порядок оказания медицинской помощи.</p> <p>1.32. Клинические рекомендации при оказании медицинской помощи в части выполнения лабораторных исследований в целях установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и членов их семей, для назначения и контроля эффективности лечения генетически обусловленного заболевания (состояния).</p> <p>1.33. Объем и последовательность выполнения лабораторных исследований для установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p> <p>1.34. Способы валидации результатов лабораторных исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного или наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-генетических методов.</p> <p>1.35. Правила и способы получения, хранения и транспортировки образцов биологического материала пациентов для лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p> <p>1.36. Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p>	<p>1.у1. Подготовка образцов биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p> <p>1.у2. Выбор методик лабораторных исследований у пациентов и членов их семей в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) и последовательности их применения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>1.у3. Обоснование и планирование необходимого объема и последовательности выполнения лабораторных исследований для установления или уточнения диагноза врожденного или наследственного заболевания.</p> <p>1.у4. Выполнение лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p> <p>1.у5. Использование необходимого лабораторного оборудования для проведения клинических лабораторных молекулярно-генетических исследований для диагностики «in vitro» и выполнения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p> <p>1.у7. Валидация результатов лабораторных исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p>	<p>1.о1. Выполнение лабораторных исследований в целях установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и членов их семей.</p> <p>1.о2. Выполнение лабораторных исследований для назначения и контроля эффективности лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p> <p>1.о3. Организация и осуществление контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p> <p>1.о4. Анализ результатов лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей.</p> <p>1.о5. Составление и оформление клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний.</p>

№ п/п	Коды и наименования компетенций	Знания (далее – з)	Умения (далее – у)	Опыт деятельности (далее – о)
		<p>1.317. Базы данных и компьютерные программы для оценки патогенности вариантов нуклеотидной последовательности и числа копий участков дезоксирибонуклеиновой кислоты.</p> <p>1.318. Действующие верси международных номенклатур записи результатов биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p> <p>1.319. Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, контроля эффективности лечения.</p> <p>1.320. Принципы составления и правила оформления клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p>	<p>эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания (состояния).</p> <p>1.у15. Определение необходимости повторных и (или) дополнительных лабораторных исследований образцов биологического материала пациентов и членов их семей по согласованию с врачом-специалистом, направившим на диагностику.</p> <p>1.у16. Интерпретация результатов лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p> <p>1.у17. Составление и оформление клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p>	
2	<p>ПК-2. Способен осуществлять организационно-методическое обеспечение лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей и оказывать консультативную помощь медицинским работникам</p>	<p>2.31. Нормативные правовые акты, регламентирующие организационно-методическое обеспечение лабораторных исследований, включая порядок оказания медицинской помощи.</p> <p>2.32. Основы организационно-управленческой деятельности медицинской организации, менеджмента и экономики лаборатории.</p> <p>2.33. Общие вопросы организации лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических методов, основные методы контроля качества и оценки их результатов.</p> <p>2.34. Основы генетики человека: типы наследования врожденных и наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация, терминальные и соматические мутации.</p> <p>2.35. Основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии, нормальной и патологической физиологии.</p> <p>2.36. Классификация наследственных и врожденных заболеваний.</p> <p>2.37. Этиология, патогенез, клинические проявления, принципы лечения и профилактики врожденных и наследственных заболеваний, генетически обусловленных заболеваний (состояний).</p>	<p>2.у1. Разработка стандартных операционных процедур по проведению, оборудованию и обеспечению качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов.</p> <p>2.у2. Составление рекомендаций для медицинских работников и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала при проведении клинических лабораторных исследований.</p> <p>2.у3. Консультирование врача-специалиста по вопросам диагностической эффективности лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов в разных клинических ситуациях на этапе назначения лабораторных исследований.</p> <p>2.у4. Консультирование медицинских работников по особенностям взятия, транспортировки и хранения биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических,</p>	<p>2.о1. Организационно-методическое обеспечение выполнения лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей.</p> <p>2.о2. Консультирование медицинских работников на этапе назначения и подготовки пациента к проведению лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей.</p> <p>2.о3. Консультирование врачей-специалистов по результатам проведенного лабораторного исследования, в том числе для назначения и</p>

№ п/п	Коды и наименования компетенций	Знания (далее – з)	Умения (далее – у)	Опыт деятельности (далее – о)
		<p>Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям</p>		

№ п/п	Коды и наименования компетенций	Знания (далее – з)	Умения (далее – у)	Опыт деятельности (далее – о)
	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	<p>хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, а также селективного скрининга с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента.</p> <p>3.35. Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований для осуществления мероприятий преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.</p> <p>3.36. Основные принципы и методики лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, уточнения или селективного скрининга с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента.</p> <p>3.37. Основные принципы и методики лабораторных исследований для осуществления генетического тестирования, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.</p> <p>3.38. Базы данных и компьютерные программы для оценки патогенности вариантов нуклеотидной последовательности дезоксирибонуклеиновой кислоты человека. Критерии патогенности согласно рекомендациям профессиональных медицинских ассоциаций (обществ).</p> <p>3.39. Действующие версии международных номенклатур записи результатов биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических и молекулярно-цитогенетических методов анализа.</p> <p>3.310. Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного</p>	<p>(или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.</p> <p>3.у3. Составление и оформление клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.</p>	

Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям				
№ п/п	Коды и наименования компетенций	Знания (далее – з)	Умения (далее – у)	Опыт деятельности (далее – о)
4	ПК-4. Способен анализировать медико-статистическую информацию, вести медицинскую документацию, организовать деятельность находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала	<p>скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.</p> <p>3.31.1. Принципы составления и правила оформления клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом.</p> <p>4.31. Нормативные правовые акты, регламентирующие деятельность учреждений здравоохранения и работу с персональными данными, в том числе основы трудового законодательства.</p> <p>4.32. Порядок и требования медицинского документооборота (включая электронный) медицинской организации, основные формы медицинских документов.</p> <p>4.33. Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, генетически обусловленными заболеваниями (состояниями), в том числе в форме электронного документа.</p> <p>4.34. Основы медицинской статистики и медико-генетического мониторинга.</p> <p>4.35. Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».</p> <p>4.36. Правила и нормы охраны труда, пожарной безопасности, производственной санитарии, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка.</p> <p>4.37. Основы управления средним и младшим медицинским персоналом медицинской организации.</p> <p>4.38. Должностные обязанности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала.</p>	<p>4.у1. Составление плана работы и отчета о работе, анализ показателей медицинской деятельности.</p> <p>4.у2. Заполнение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа, контроль полноты и качества ведения медицинской документации.</p> <p>4.у3. Использование в профессиональной деятельности медицинских информационных систем и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет».</p> <p>4.у4. Использование в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.</p> <p>4.у5. Контроль соблюдения правил внутреннего трудового распорядка, требований охраны труда и пожарной безопасности, производственной санитарии.</p> <p>4.у6. Организация работы и контроль за выполнением должностных обязанностей находящимся в распоряжении средним и младшим медицинским персоналом.</p>	<p>4.о1. Оформление медицинской документации при выполнении лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей, в том числе в форме электронного документа.</p> <p>4.о2. Организация деятельности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала.</p>

№ п/п	Коды и наименования компетенций	Знания (далее – з)	Умения (далее – у)	Опыт деятельности (далее – о)
5	ПК-5. Способен оказывать медицинскую помощь в экстренной форме	<p>5.31. Принципы и методы оказания медицинской помощи в экстренной форме в соответствии с нормативными правовыми актами и клиническими рекомендациями.</p> <p>5.32. Клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>5.33. Факторы риска, представляющие непосредственную угрозу для собственной жизни и здоровья, жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших) и окружающих лиц, методы устранения указанных факторов риска.</p> <p>5.34. Правила и порядок проведения первичного осмотра пациента (пострадавшего) при оказании медицинской помощи в экстренной форме при отсутствии сознания; остановке дыхания и (или) остановке кровообращения; нарушении проходимости дыхательных путей инородным телом и иных угрожающих жизни и здоровью нарушениях дыхания; наружных кровотечениях; травмах, ранениях и поражениях, вызванных механическими, химическими, электрическими, термическими поражающими факторами, воздействием излучения; отравлениях; укусах или ужаливаниях ядовитых животных; судорожном приступе, сопровождающемся потерей сознания; острых психологических реакциях на стресс.</p> <p>5.35. Правила эффективной коммуникации с пациентами, их законными представителями, окружающими лицами и медицинскими работниками при оказании медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>5.36. Алгоритм обращения в службу спасения, в том числе вызова выездной бригады скорой медицинской помощи.</p> <p>5.37. Принципы действия приборов для наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляций).</p> <p>5.38. Правила выполнения наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции) с использованием автоматического наружного дефибриллятора.</p> <p>5.39. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению реанимационных мероприятий.</p> <p>5.310. Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации.</p> <p>5.311. Методы обеспечения проходимости дыхательных путей.</p> <p>5.312. Правила остановки наружных кровотечений.</p> <p>5.313. Правила наложения повязок при оказании медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>5.314. Способы охлаждения при травмах, воздействиях излучения, высоких температур, химических веществ, укусах или</p>	<p>5.у1. Диагностика состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>5.у2. Определение факторов, представляющих непосредственную угрозу для собственной жизни и здоровья, жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших) и окружающих лиц.</p> <p>5.у3. Устранение факторов, представляющих непосредственную угрозу для жизни и здоровья пострадавшего (пострадавших), а также участников оказания медицинской помощи в экстренной форме и окружающих лиц, в том числе предотвращение дополнительного травмирования пострадавшего (пострадавших).</p> <p>5.у4. Обеспечение собственной безопасности, в том числе с использованием средств индивидуальной защиты.</p> <p>5.у5. Вызов скорой медицинской помощи, перемещение, транспортировка пострадавшего, передача пострадавшего выездной бригаде скорой медицинской помощи.</p> <p>5.у6. Оценка количества пострадавших.</p> <p>5.у7. Устное информирование пострадавшего и окружающих лиц о готовности оказывать медицинскую помощь в экстренной форме, а также о начале проведения мероприятий по оказанию медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>5.у8. Осуществление эффективной коммуникации с пациентом, его законным представителем, окружающими лицами и медицинскими работниками, в том числе выездной бригадой скорой медицинской помощи при оказании медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>5.у9. Устранение воздействия повреждающих факторов на пострадавшего.</p> <p>5.у10. Извлечение пострадавшего из транспортного средства или других труднодоступных мест.</p> <p>5.у11. Перемещение пострадавшего в безопасное место.</p> <p>5.у12. Обеспечение проходимости дыхательных путей при их закупорке инородным телом.</p> <p>5.у13. Проведение первичного осмотра пациента при состояниях, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>5.у14. Осуществление мероприятий по временной остановке наружного кровотечения, в том числе прямым давлением на рану, наложением давящей повязки (в том</p>	<p>5.о1. Распознавание состояний, представляющих угрозу жизни пациента (в том числе нарушение жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>5.о2. Проведение оценки обстановки и обеспечение безопасных условий для оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>5.о3. Оказание медицинской помощи в экстренной форме при представляющих угрозу жизни, в том числе смертельной клинической ситуации (остановка жизненно важных функций организма человека – кровообращения и (или) дыхания).</p>

№ п/п	Коды и наименования компетенций	Коды и наименования результатов обучения, соответствующих компетенциям	Опыт деятельности (далее – о)
		<p data-bbox="231 1299 263 1534">Знания (далее – з)</p> <p data-bbox="279 1064 630 1771">ужаливания ядовитых животных; проведения термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. 5.315. Методы иммобилизации с использованием медицинских изделий и подручных средств. 5.316. Правила использования средств индивидуальной защиты при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 5.317. Правила и порядок проведения мониторинга состояния пациента при оказании медицинской помощи в экстренной форме, порядок передачи пациента выездной бригаде скорой медицинской помощи. 5.318. Порядок применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.</p>	<p data-bbox="231 616 263 862">Умения (далее – у)</p> <p data-bbox="279 421 1189 1064">числе с фиксации инородного тела), наложением кровоостанавливающего жгута. 5.у15. Определение наличия признаков жизни у пострадавшего (наличие сознания, наличие дыхания с помощью слуха, зрения и осязания). 5.у16. Проведение сердечно-легочной реанимации и поддержание проходимости дыхательных путей. 5.у17. Использование автоматического наружного дефибриллятора. 5.у18. Наложение окклюзионной (герметизирующей) повязки при ранении грудной клетки. 5.у19. Промывание желудка. 5.у20. Охлаждение при травмах, воздействиях излучения, высоких температур, химических веществ, укусах или ужаливаниях ядовитых животных. 5.у21. Проведение термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. 5.у22. Проведение иммобилизации (обездвиживания) с использованием медицинских изделий или подручных средств; аутоиммобилизация или обездвиживание руками травмированных частей тела. 5.у23. Предотвращение дополнительного травмирования головы при судорожном приступе, сопровождающемся потерей сознания. 5.у24. Придание и поддержание оптимального положения тела пострадавшего в зависимости от его состояния. 5.у25. Осуществление контроля состояния пострадавшего (наличие сознания, дыхания, кровообращения и отсутствия наружного кровотечения), оказание пострадавшему психологической поддержки. 5.у26. Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.</p>

III. Учебный план⁵

7. Учебный план:

№ п/п	Наименования модулей, тем, разделов практики	Количество часов (трудоемкость)							
		всего	в том числе по видам учебной деятельности						
			лекции	занятия семинарского типа (семинары, практические занятия, практикумы, лабораторные работы, коллоквиумы и иные аналогичные занятия)				практика	аттестация
				всего	в том числе				
			практическая подготовка	возможно использование ЭО и ДОТ					
1	Модуль 1. Основы медицинской генетики	48	46	0	0	0	0	2	
1.1	История развития медицинской генетики	6	6	0	0	0	0	0	
1.2	Основы генетики человека	18	18	0	0	0	0	0	
1.3	Клиническая генетика	18	18	0	0	0	0	0	
1.4	Принципы этиопатогенетической терапии наследственных заболеваний	4	4	0	0	0	0	0	
1.5	Промежуточная аттестация по модулю 1	2	0	0	0	0	0	2	
2	Модуль 2. Организация лабораторно-генетических исследований	30	20	8	4	0	0	2	
2.1	Принципы организации медицинской помощи по лабораторной генетике в Российской Федерации	6	6	0	0	0	0	0	
2.2	Принципы организации диагностической лаборатории	6	6	0	0	0	0	0	
2.3	Принципы организации преаналитического этапа лабораторных исследований	6	4	2	0	0	0	0	
2.4	Обеспечение контроля качества лабораторных исследований	3	1	2	0	0	0	0	
2.5	Ведение медицинской документации при проведении лабораторно-генетических исследований	3	1	2	2	0	0	0	
2.6	Вопросы медицинской статистики и медико-генетического мониторинга	4	2	2	2	0	0	0	
2.7	Промежуточная аттестация по модулю 2	2	0	0	0	0	0	2	
3	Модуль 3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	84	40	42	42	0	0	2	
3.1	Принципы методов молекулярно-генетической диагностики	24	12	12	12	0	0	0	
3.2	Принципы методов секвенирования нуклеиновых кислот	24	12	12	12	0	0	0	
3.3	Анализ результатов секвенирования нуклеиновых кислот	18	6	12	12	0	0	0	
3.4	Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии	16	10	6	6	0	0	0	
3.5	Промежуточная аттестация по модулю 3	2	0	0	0	0	0	2	
4	Модуль 4. Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней	84	34	48	48	0	0	2	
4.1	Современные цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и цитогеномные технологии	18	8	10	10	0	0	0	
4.2	Идентификация метафазных хромосом человека	18	2	16	16	0	0	0	
4.3	Актуальные проблемы медицинской цитогеномики	18	18	0	0	0	0	0	
4.4	Интерпретация результатов цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и цитогеномных исследований	18	0	18	18	0	0	0	

⁵Пункт 22 статьи 2 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (далее – Федеральный закон № 273-ФЗ); пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам.

№ п/п	Наименования модулей, тем, разделов практики	Количество часов (трудоемкость)							
		всего	в том числе по видам учебной деятельности						
			лекции	занятия семинарского типа (семинары, практические занятия, практикумы, лабораторные работы, коллоквиумы и иные аналогичные занятия)				практика	аттестация
				всего	в том числе				
			практическая подготовка	возможно использование ЭО и ДОТ					
4.5	Организация и контроль качества цитогенетических исследований	10	6	4	4	0	0	0	
4.6	Промежуточная аттестация по модулю 4	2	0	0	0	0	0	2	
5	Модуль 5. Биохимические методы диагностики наследственных болезней	72	36	34	34	0	0	2	
5.1	Принципы методов биохимической диагностики	48	30	18	18	0	0	0	
5.2	Интерпретация результатов биохимических исследований наследственных болезней обмена веществ	22	6	16	16	0	0	0	
5.3	Промежуточная аттестация по модулю 5	2	0	0	0	0	0	2	
6	Модуль 6. Профилактика наследственных болезней	66	34	30	26	0	0	2	
6.1	Современная система профилактики наследственных болезней	6	3	3	3	0	0	0	
6.2	Преимплантационный скрининг	6	3	3	3	0	0	0	
6.3	Преимплантационное генетическое тестирование	12	8	4	4	0	0	0	
6.4	Пренатальная диагностика	18	10	8	8	0	0	0	
6.5	Неонатальный скрининг наследственных болезней	18	10	8	8	0	0	0	
6.6	Этические проблемы медицинской генетики	4	0	4	0	0	0	0	
6.7	Промежуточная аттестация по модулю 6	2	0	0	0	0	0	2	
7	Модуль 7. Оказание медицинской помощи в экстренной форме	42	6	34	0	0	0	2	
7.1	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	40	6	34	0	0	0	0	
7.2	Промежуточная аттестация по модулю 7	2	0	0	0	0	0	2	
8	Модуль 8. Практика	144	0	0	0	0	142	2	
8.1	Проведение лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний	142	0	0	0	0	142	0	
8.2	Промежуточная аттестация по модулю 8	2	0	0	0	0	0	2	
9	Итоговая аттестация	6	0	0	0	0	0	6	
Итого часов (трудоемкость)		576	216	196	154	0	142	22	

IV. Рабочие программы модулей⁶

8. Рабочие программы модулей:

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
1	Модуль 1. Основы медицинской генетики		
1.1	История развития медицинской генетики	История развития и становления генетики как науки. Этапы становления генетических идей. История развития медицинской генетики в России. Направления исследований в современной медицинской генетике.	ПК-1
1.2	Основы генетики человека	Наследственность и изменчивость. Законы передачи наследственных признаков. Доминантность, рецессивность. Кодоминантность.	ПК-1, ПК-2

⁶ Пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам.

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
		<p>Понятие гомо-, геми-, гетерозигот и компаунд-гетерозигот. Типы наследования. Признаки, сцепленные с полом. Взаимодействие неаллельных генов. Основы популяционной генетики. Понятие о изменчивости. Норма реакции. Мутационная и модификационная изменчивость. Основы экологической генетики. Цитологические основы наследственности. Структурно-функциональная организация хромосом человека. Клеточный цикл. Механизмы митоза и мейоза. Гетерохроматин и эухроматин. Сегрегация хромосом. Нормальный и патологический кариотип. Гетероморфизм хромосом. Организация генома на хромосомном уровне. Мозаицизм и химеризм. Молекулярные основы наследственности. Структура и свойства нуклеиновых кислот. Типы дезоксирибонуклеиновых и рибонуклеиновых кислот. Информация о структурной и функциональной организации хранения и передаче генетической информации. Основные аспекты и уровни регуляции генетической информации в норме и при патологии. Мутации как основа наследственной патологии. Соматические и герминативные мутации. Митохондриальный геном. Структура гена. Сигнальные, регуляторные последовательности. Транскрипция. Регуляция транскрипции. Тканевая специфичность. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг. Трансляция. Посттрансляционная модификация. Уровни и механизмы эпигенетической регуляции. Генные мутации, роль репарации в их формировании. Динамические мутации.</p>	
1.3	Клиническая генетика	<p>Наследственность и патология. Возможные типы наследования. Клинический полиморфизм наследственных болезней, аллельная и локусная генетическая гетерогенность. Практические вопросы составления родословной. Классификация наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Понятие хромосомного дисбаланса и его последствия. Роль хромосомных аномалий в нарушениях репродуктивной функции. Моногенные формы наследственных заболеваний. Базовые знания о многообразии фенотипов, связанных с одним геном. Классификация, этиология, патогенез и распространенность моногенных заболеваний. Мультифакторные болезни. Роль генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней. Подходы к лабораторной диагностике мультифакторных заболеваний. Эпигенетическая патология. Медицинская эпигенетика. Болезни эпигенетического аппарата (хроматинопатии). Импринтинг. Динамика эпигенетических модификаций в гаметогенезе и раннем эмбриональном периоде. Болезни геномного импринтинга. Генетические болезни, обусловленные мутациями в соматических клетках. Основные характеристики мутационного процесса в соматических клетках. Болезни геномной нестабильности. Этиологические основы и методы диагностики. Понятие о парадоминантном наследовании. Основы онкогенетики. Молекулярные механизмы опухолевой прогрессии. Онкогены и онкосупрессоры. Наследственные онкологические синдромы. Генетические нарушения при гемобластозах. Подходы к диагностике генетических заболеваний, обусловленных мутациями в соматических клетках.</p>	ПК-1, ПК-2, ПК-3
1.4	Принципы этиопатогенетической терапии наследственных заболеваний	<p>Симптоматическая, патогенетическая и этиотропная терапия наследственных болезней. Диетотерапия различных форм наследственных болезней обмена. Ферментная заместительная терапия наследственных болезней обмена. Принципы терапии митохондриальных болезней. Оценка эффективности этиопатогенетической терапии у пациентов с наследственными заболеваниями. Основные принципы таргетной терапии.</p>	ПК-1, ПК-2, ПК-3

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
		Генотерапия наследственных болезней, в том числе геномное редактирование.	
1.5	Промежуточная аттестация по модулю 1	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 1.1-1.4.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2	Модуль 2. Организация лабораторно-генетических исследований		
2.1	Принципы организации медицинской помощи по лабораторной генетике в Российской Федерации	Ключевые аспекты организации медико-генетической помощи в Российской Федерации. Нормативно-правовая база, регулирующая структуру, деятельность и основные задачи медико-генетических служб. Актуальные вопросы организации медико-генетической помощи при редких (орфанных) заболеваниях. Организация и виды программ скрининга на наследственные заболевания в Российской Федерации. Трудности и барьеры при оказании помощи по профилю «медицинская генетика».	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.2	Принципы организации диагностической лаборатории	Цели, задачи, виды лабораторной диагностики, применяемые в медицинской генетике. Общие организационные подходы к лабораторной диагностике. Возможности и ограничения, области применения различных методов в медицинской генетике. Требования к организации деятельности медицинских работников лаборатории и обеспечению безопасности медицинской деятельности в организациях медико-генетического профиля. Организация деятельности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала. Выбор оптимального подхода в лабораторной диагностике наследственной патологии. Консультационное направление деятельности лаборатории медико-генетического профиля. Принципы биоэтики, медицинской этики и деонтологии. Основы конфликтологии.	ПК-1, ПК-2, ПК-5
2.3	Принципы организации преаналитического этапа лабораторных исследований	Правила сбора и хранения биологического материала для генетической диагностики. Техника безопасности при работе с мутагенными и токсичными веществами.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.4	Обеспечение контроля качества лабораторных исследований	Контроль качества лабораторных исследований в медицинской генетике. Внутрилабораторный контроль качества. Внешний контроль качества.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.5	Ведение медицинской документации при проведении лабораторно-генетических исследований	Работа с персональными данными пациентов и сведениями, составляющими врачебную тайну. Заполнение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа, контроль полноты и качества ее ведения. Формирование направления на генетическую диагностику. Подготовка заключения по результатам лабораторной диагностики: форма, разделы, комментарии.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4
2.6	Вопросы медицинской статистики и медико-генетического мониторинга	Правовое обеспечение профессиональной деятельности в области медицинской статистики. Использование медицинских информационных систем в области медицинской генетики и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет». Анализ показателей медицинской деятельности. Цифровые технологии и их роль в организации медицинской помощи больным с наследственными заболеваниями.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4
2.7	Промежуточная аттестация по модулю 2	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 2.1-2.6.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4
3	Модуль 3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней		
3.1	Принципы методов молекулярно-генетической диагностики	Источники, правила сбора и хранения биологического материала для молекулярно-генетической диагностики. Прямые и косвенные методы диагностики дезоксирибонуклеиновых кислот. Таргетные методы поиска мутаций – рестрикционный анализ, полимеразная	ПК-1, ПК-2, ПК-3

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
		цепная реакция в реальном времени, анализ кривой плавления, мультиплексная лигазозависимая амплификация проб. Принципы полимеразной цепной реакции. Гибридизационные методы, применяемые в диагностике дезоксирибонуклеиновых кислот. Методы работы с нуклеиновыми кислотами. Методы выделения дезоксирибонуклеиновых и рибонуклеиновых кислот. Классификация вариантов нуклеотидной последовательности.	
3.2	Принципы методов секвенирования нуклеиновых кислот	Методы секвенирования нуклеиновых кислот. Секвенирование по Сенгеру. Достоинства и недостатки различных платформ высокопроизводительного секвенирования. Области применения. Принципы и возможности использования панельного, экзомного, геномного секвенирования. Принципы разработки панелей генов для последующего исследования методами высокопроизводительного секвенирования.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
3.3	Анализ результатов секвенирования нуклеиновых кислот	Базовые принципы анализа результатов секвенирования нуклеиновых кислот. Контроль качества молекулярно-генетических исследований. Обработка и анализ результатов секвенирования с применением компьютерных программ. Определение патогенности и клинической значимости вариантов нуклеотидной последовательности. Особенности оформления заключения по исследованиям, проведенным с использованием молекулярно-генетических методов.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
3.4	Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии	Методы выявления герминальных и соматических генетических нарушений при онкологических заболеваниях. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных онкологических синдромов. Молекулярно-генетическая диагностика при спорадических опухолях. Молекулярно-генетическая диагностика для назначения таргетных препаратов при различных типах опухолей. Интерпретация результатов генетических исследований в онкологии. Генетическое тестирование для назначения таргетной терапии при наследственных и спорадических онкозаболеваниях. Структура диагностического заключения для разных типов генетических лабораторных исследований в онкологии. Особенности оформления заключения по исследованиям в области онкогенетики.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
3.5	Промежуточная аттестация по модулю 3	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 3.1-3.4.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
4	Модуль 4. Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней		
4.1	Современные цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и цитогеномные технологии	Цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и цитогеномные методы исследования в диагностике хромосомных аномалий. Цитогенетика соматической патологии. Цитогенетические исследования при синдромах хромосомной нестабильности. Технологии геномного секвенирования в диагностике хромосомных аномалий. Основные принципы культивирования клеток для получения хромосомных препаратов. Особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов. Методы окрашивания хромосомных препаратов. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических зондов дезоксирибонуклеиновых кислот. Флуоресцентная гибридизация «in situ». Основы пробоподготовки, мечения и детекции. Различные варианты зондов. Модификации флуоресцентной гибридизации «in situ». Медицинские показания к применению, возможности и ограничения. Сравнительная геномная гибридизация и хромосомный микроматричный анализ. Медицинские показания к применению, возможности и ограничения.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
4.2	Идентификация метафазных хромосом человека	Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека. Проблема хромосомного полиморфизма у человека, эухроматиновые варианты, ломкие сайты. Вариабельность структуры, количества и	ПК-1, ПК-2, ПК-3

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
		локализации районов, содержащих конститутивный гетерохроматин в кариотипе человека. Механизмы возникновения числовых и структурных хромосомных аномалий. Дериватные, рекомбинантные, маркерные, кольцевые хромосомы. Специфика микроскопического анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма, их дифференциация от структурных перестроек кариотипа человека.	
4.3	Актуальные проблемы медицинской цитогеномики	Болезни, связанные с хромосомной нестабильностью и их диагностика. Хромосомный мозаицизм. Алгоритмы цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики. Микроделеционные и микродупликационные синдромы. Редкие хромосомные аномалии. Особенности цитогенетического анализа опухолей.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
4.4	Интерпретация результатов цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и цитогеномных исследований	Запись результатов цитогенетического исследования в соответствии с Международной системой цитогенетической номенклатуры человека. Анализ и интерпретация результатов цитогенетического молекулярно-цитогенетического и цитогеномного исследования. Особенности оформления заключения по исследованиям, проведенным с использованием цитогенетических, молекулярно-цитогенетических и цитогеномных методов.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
4.5	Организация и контроль качества цитогенетических исследований	Сроки выполнения цитогенетических исследований. Требования к разрешению в различных клинических ситуациях и контроль качества хромосомных препаратов. Написание заключений по результатам цитогенетического, молекулярно-цитогенетического и цитогеномного исследования.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
4.6	Промежуточная аттестация по модулю 4	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 4.1-4.5.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
5	Модуль 5. Биохимические методы диагностики наследственных болезней		
5.1	Принципы методов биохимической диагностики	Правила сбора, подготовки, транспортировки и хранения биологического материала. Контроль качества. Принципы качественного и количественного анализа метаболитов в диагностике наследственных болезней обмена веществ. Методы биохимической диагностики наследственных болезней: тандемная масс-спектрометрия как ключевой лабораторный метод неонатального скрининга и подтверждающей диагностики наследственных болезней обмена веществ; высокоэффективная жидкостная хроматография; газовая хроматография с масс-спектрометрией. Методы определения активности ферментов. Разбор преаналитических ошибок и их влияния на диагностику наследственных болезней обмена веществ. Расчет активности ферментов и концентраций метаболитов.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
5.2	Интерпретация результатов биохимических исследований наследственных болезней обмена веществ	Массовый и селективный скрининг на наследственные болезни обмена веществ. Принципы анализа результатов биохимических исследований. Особенности оформления заключения по биохимической диагностике. Разбор клинических случаев. Алгоритмы дифференциальной диагностики на основании биохимических профилей, стратегии верификации диагноза. Организация и контроль качества биохимических исследований.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
5.3	Промежуточная аттестация по модулю 5	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 5.1-5.2.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
6	Модуль 6. Профилактика наследственных болезней		
6.1	Современная система профилактики наследственных болезней	Генетические особенности населения различных регионов России и мира. Расчет рисков при различных типах наследования.	ПК-3
6.2	Прекоцепционный скрининг	Основы прекоцепционной профилактики наследственных болезней. Прекоцепционный скрининг наследственных заболеваний.	ПК-3

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
6.3	Преимплантационное генетическое тестирование	Преимплантационное генетическое тестирование при вспомогательных репродуктивных технологиях. Особенности оформления заключения по преимплантационной диагностике.	ПК-3
6.4	Пренатальная диагностика	Возможности исследования плодного материала для установления генетического статуса ребенка. Пренатальный скрининг и инвазивная диагностика. Методы пренатальной диагностики хромосомных и моногенных болезней. Пренатальный скрининг хромосомных нарушений (скрининг первого триместра, неинвазивный пренатальный тест). Возможности и ограничения пренатальной диагностики моногенных и хромосомных болезней. Типы плодного материала и их пригодность для различных видов диагностики. Особенности оформления заключения по пренатальной диагностике.	ПК-3
6.5	Неонатальный скрининг наследственных болезней	Неонатальный скрининг наследственных болезней в Российской Федерации: методы, возможности и ограничения. Особенности оформления и выдачи заключений по скринингу новорожденных. Контроль качества исследований при неонатальном скрининге.	ПК-3
6.6	Этические проблемы медицинской генетики	Этические проблемы генетического тестирования, лечения и профилактики наследственных болезней. Консультирование по вопросам лабораторных исследований.	ПК-3
6.7	Промежуточная аттестация по модулю 6	Контроль результатов обучения в рамках освоения тем 6.1-6.6.	ПК-3
7	Модуль 7. Оказание медицинской помощи в экстренной форме		
7.1	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	Нормативно-правовое регулирование оказания медицинской помощи в экстренной форме. Диагностика состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме. Коммуникация со службами спасения, выездными бригадами скорой медицинской помощи, пациентом, его законным представителем и окружающими лицами. Транспортировка и иммобилизация пациента. Сердечно-легочная реанимация. Остановка наружных кровотечений. Обеспечение проходимости дыхательных путей. Промывание желудка. Применение согревания и охлаждения. Проведение термоизоляции и согревания при воздействии низких температур. Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий.	ПК-5
7.2	Промежуточная аттестация по модулю 7	Контроль результатов обучения в рамках освоения темы 7.1.	ПК-5
8	Модуль 8. Практика		
8.1	Проведение лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Участие в проведении лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний: выполнении лабораторных исследований в целях установления или уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у пациентов и членов их семей; выполнении лабораторных исследований для назначения и контроля эффективности лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний; организации и осуществлении контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических методов; анализе результатов лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей; составлении и оформлении клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей; организационно-методическом обеспечении выполнения лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей; консультировании медицинских работников на этапе назначения и	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4

№ п/п	Наименование модулей, тем, разделов практики	Содержание	Коды формируемых компетенций
		подготовки пациента к проведению лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей; консультировании врачей-специалистов по результатам проведенного лабораторной исследования, в том числе для назначения и контроля эффективности лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей; выполнении лабораторных исследований для осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний; оформлении медицинской документации при выполнении лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний у пациентов и членов их семей, в том числе в форме электронного документа; организации деятельности находящегося в распоряжении среднего и младшего медицинского персонала.	
8.2	Промежуточная аттестация по модулю 8	Контроль результатов обучения в рамках раздела практики 8.1.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4

V. Формы аттестации⁷

9. Промежуточная аттестация проводится по окончании освоения каждого модуля Программы. Форма промежуточной аттестации по каждому модулю определяется организацией.

Промежуточная аттестация по модулю 1 включает в себя решение тестовых заданий в соответствии с содержанием модуля и планируемыми результатами обучения.

Промежуточная аттестация по модулям 2-6 включает в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в симулированных и клинических условиях в соответствии с содержанием модулей и планируемыми результатами обучения.

Промежуточная аттестация по модулю 7 включает в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в симулированных условиях в соответствии с содержанием модуля и планируемыми результатами обучения.

Промежуточная аттестация по модулю 8 включает в себя оценку отчета о прохождении практики, содержащего перечень примененных умений в ходе участия в медицинской деятельности с указанием количества случаев применения каждого умения, выполнения манипуляции.

Критерии успешного прохождения промежуточной аттестации устанавливаются организацией.

Итоговая аттестация проводится в форме экзамена, который включает в себя решение тестовых заданий, ситуационных задач, демонстрацию умений в симулированных и клинических условиях. Итоговая аттестация проводится для оценки степени достижения обучающимися запланированных результатов обучения по Программе и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку обучающегося. Обучающийся допускается к итоговой

⁷ Пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам.

аттестации при успешном прохождении промежуточных аттестаций, предусмотренных Программой.

Обучающийся, освоивший Программу и успешно прошедший итоговую аттестацию, получает документ о квалификации – диплом о профессиональной переподготовке⁸.

10. Оценочные материалы Программы формируются организацией для проведения текущего контроля, промежуточных аттестаций, итоговой аттестации в соответствии с содержанием модулей и планируемыми результатами обучения. Каждое задание оценочных материалов должно быть соотнесено с результатами обучения, для оценки которых оно предназначено.

Пример тестового задания

Инструкция: Выберите один правильный ответ

Вопрос (задание)	Варианты ответов	Правильный ответ	Коды результатов обучения
Секвенирование дезоксирибонуклеиновой кислоты – это	<p>А) рестрикционное картирование дезоксирибонуклеиновой кислоты</p> <p>Б) позиционное клонирование дезоксирибонуклеиновой кислоты</p> <p>В) определение последовательности нуклеотидов дезоксирибонуклеиновой кислоты</p> <p>Г) выстраивание клонированных последовательностей в определенном порядке</p>	В	1.33

Пример ситуационной задачи

Инструкция: ознакомьтесь с условием задачи. На основании полученной информации дайте развернутые ответы на вопросы, приведенные ниже.

Условия

Мужчина, 41 год, обратился с целью уточнения диагноза: спиноцеребеллярная атаксия. Жалобы: шаткость при ходьбе, нарушение речи, похудение на 3-4 килограмма за последние 2 года (12 килограмм за 5 лет). Считает себя больным со школьного возраста – отмечалась легкая шаткость при ходьбе, трудности при выполнении некоторых упражнений (прыжки через козла), но всегда занимался спортом. Ухудшение с 25-28 лет в виде речевых нарушений – «заплетающийся язык». Медленное прогрессирование заболевания. Семейный анамнез: у отца (70 лет) сходные симптомы. По данным магнитно-резонансной томографии головного мозга (представлены данные от 2020 года, 2022 года и 2023 года): атрофия гемисфер мозжечка. Единичные очаговые изменения сосудистого генеза. Без динамики. В неврологическом статусе: атаксия, скандированная речь, полинейропатия, мимопопадание при выполнении пальценосовой пробы.

Задания

1. Какой тип наследования атаксии можно предположить в данном случае?
2. Какие особенности патогенных вариантов характерны для диагноза «мозжечковая

⁸ Пункт 1 части 10 статьи 60 Федерального закона № 273-ФЗ.

атаксия»)?

3. Составьте план молекулярно-генетического обследования пациента.

4. У пациента выявлена гетерозиготная экспансия длиной в 43 CAG повторов в гене ATXN1 (нормальное значение повторов находится в диапазоне от 6 до 39): какими методами исследования можно выявить данный патогенный вариант?

5. Необходимы ли дополнительные исследования пробанду или членам его семьи?

Эталоны ответов

1. В данном случае предполагается аутосомно-доминантный тип наследования.

2. Причиной атаксий часто являются динамические мутации – патогенные варианты, связанные с увеличением числа повторов в генах.

3. План молекулярно-генетического обследования будет состоять из нескольких этапов: 1) поиск экспансий в частых генах атаксий с использованием метода полимеразной цепной реакции с анализом повторов методом электрофореза в полиакриламидном геле либо с использованием меченных праймеров и проведением фрагментного анализа на генетическом анализаторе; 2) исследование экзона или панели генов для поиска точковых вариантов и малых делеций (инсерций) в генах наследственных атаксий; 3) хромосомный микроматричный анализ или анализ генома для поиска протяженных делеций (инсерций) в генах атаксий.

4. Полимеразная цепная реакция – проверка дезоксирибонуклеиновой кислоты-амплификата флуоресцентным методом, полимеразная цепная реакция с мечеными праймерами – фрагментный анализ, анализ генома на коротких и на длинных прочтениях.

5. Исследование отца пробанда для подтверждения сегрегации заболевания в семье и подтверждения диагноза отца. Обследование кровных родственников по отцовской линии, имеющих проявления атаксии. При получении информированного согласия – обследование совершеннолетних бессимптомных кровных родственников пробанда.

Коды результатов обучения: 1.32, 1.37, 1.39, 1.316, 1.у5, 1.у6, 1.у10, 1.у14, 2.34.

VI. Организационно-педагогические условия реализации Программы⁹

11. Требования к кадровым условиям реализации Программы:

Реализация Программы обеспечивается работниками организации и (или) лицами, привлекаемыми на иных условиях.

Квалификация работников организации, реализующих Программу, должна отвечать квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, разделе «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования», утвержденном приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 11 января 2011 г. № 1н¹⁰, и профессиональным стандартам (при наличии).

Лекции проводятся лицами, имеющими ученую степень кандидата или доктора наук и ежегодные публикации в рецензируемых научных изданиях за последние 5 лет, при этом лекции модуля 7 проводятся лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: «Анестезиология-реаниматология»,

⁹ Пункт 11 Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам.

¹⁰ Зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 марта 2011 г., регистрационный № 20237, с изменениями, внесенными приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 25 января 2023 г. № 39н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 27 февраля 2023 г., регистрационный № 72453).

«Скорая медицинская помощь», осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: «Анестезиология-реаниматология», «Скорая медицинская помощь» и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

Не менее 70% объема занятий семинарского типа проводятся лицами, имеющими ученую степень кандидата или доктора наук.

Занятия семинарского типа модуля 7 проводятся в группе обучающихся численностью не более 10 человек лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: «Анестезиология-реаниматология», «Скорая медицинская помощь», осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: «Анестезиология-реаниматология», «Скорая медицинская помощь» и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

12. Требования к кадровому обеспечению реализации Программы в части практической подготовки:

Занятия семинарского типа модулей 2-6, предусматривающие практическую подготовку в соответствии с учебным планом, проводятся в группе обучающихся численностью не более 10 человек лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: «Лабораторная генетика», «Генетика», осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: «Лабораторная генетика», «Генетика» и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет, или лицами, имеющими аккредитацию специалиста по должности «Биолог», осуществляющими соответствующую медицинскую деятельность и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет.

Модуль 8 проводится в группе обучающихся численностью не более 5 человек лицами, имеющими аккредитацию по одной из специальностей: «Лабораторная генетика», «Генетика», осуществляющими медицинскую деятельность по одной из специальностей: «Лабораторная генетика», «Генетика» и имеющими стаж такой деятельности не менее 3 лет, или лицами, имеющими аккредитацию специалиста по должности «Биолог», осуществляющими соответствующую медицинскую деятельность и имеющими стаж такой деятельности не менее 5 лет.

13. Требования к материально-техническому обеспечению реализации Программы:

Организация обеспечивает соблюдение следующих требований к материально-техническим условиям реализации Программы:

Модуль	Требования к материально-техническим условиям реализации Программы
Модуль 1. Основы медицинской генетики	1. Наличие учебных аудиторий площадью не менее 2,5 кв. м. на одного обучающегося, оснащенных видеопроекционной аппаратурой и неограниченным доступом к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет». 2. Наличие комплекта лицензионного программного обеспечения, включая свободно распространяемое, в том числе отечественного производства: операционная система, текстовый редактор, редактор презентаций, учебная медицинская информационная система.
Модуль 2. Организация лабораторно-генетических исследований	
Модуль 3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	
Модуль 4. Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней	

Модуль 5. Биохимические методы диагностики наследственных болезней	
Модуль 6. Профилактика наследственных болезней	
Модуль 7. Оказание медицинской помощи в экстренной форме	

14. Требования к материально-техническому обеспечению реализации Программы в части практической подготовки:

Практическая подготовка обучающихся при реализации Программы обеспечивается путем их участия в осуществлении медицинской деятельности¹¹ в медицинских организациях, и (или) иных организациях, осуществляющих деятельность в сфере охраны здоровья граждан в Российской Федерации (далее вместе – базы практической подготовки), соответствующих следующим требованиям:

Наименование модулей, тем, разделов практики	Требования к базам практической подготовки и их мощности в расчете на 1 обучающегося при реализации Программы
Модуль 2. Организация лабораторно-генетических исследований	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	<p>Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей:</p> <p>1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике;</p> <p>2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.</p>
Модуль 3. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	
Темы, предусматривающие практическую подготовку	<p>Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей:</p> <p>1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в</p>

¹¹ Часть 4 статьи 82 Федерального закона № 273-ФЗ.

Наименование модулей, тем, разделов практики	Требования к базам практической подготовки и их мощности в расчете на 1 обучающегося при реализации Программы
	<p>амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике;</p> <p>2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.</p>
Модуль 4. Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней	
<p>Темы, предусматривающие практическую подготовку</p>	<p>Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей:</p> <p>1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике;</p> <p>2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.</p>
Модуль 5. Биохимические методы диагностики наследственных болезней	
<p>Темы, предусматривающие практическую подготовку</p>	<p>Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей:</p> <p>1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике;</p> <p>2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.</p>
Модуль 6. Профилактика наследственных болезней	
<p>Темы, предусматривающие практическую подготовку</p>	<p>Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей:</p> <p>1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике;</p> <p>2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.</p>
Модуль 8. Практика	
<p>8.1. Освоение методов лабораторной генетической диагностики</p>	<p>Осуществление медицинской деятельности, предусматривающей:</p> <p>1) организацию и выполнение работ (услуг) при оказании специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) специализированной медицинской помощи в стационарных условиях и (или) первичной специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара и (или) первичной специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях (наличие соответствующей лицензии) по лабораторной генетике;</p> <p>2) не менее 1 занятой штатной единицы должности врача-лабораторного генетика и (или) врача-генетика и (или) биолога на 4 обучающихся.</p>

15. Требования к использованию ЭО и ДОТ, учебно-методическому обеспечению реализации Программы:

По решению организации лекции при реализации Программы могут проводиться с использованием ЭО и ДОТ полностью или частично.

Использование ЭО и ДОТ при реализации занятий семинарского типа, проведении практик, промежуточных и итоговой аттестаций не допускается.

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения должен быть обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к одной или нескольким электронно-библиотечным системам (электронным библиотекам) и к электронной информационно-образовательной среде организации. Электронно-библиотечная система (электронная библиотека) и электронная информационно-образовательная среда должны обеспечивать возможность доступа обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», как на территории организации, так и вне ее.

Перечень учебных изданий, в том числе электронных, иных информационных материалов, необходимых для освоения Программы, определяется организацией самостоятельно.

16. Финансовое обеспечение реализации Программы должно осуществляться в объеме не ниже определенного в соответствии с Бюджетным кодексом Российской Федерации и Федеральным законом № 273-ФЗ.