**Современные молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных болезней**

**Описание программы**

**Характеристика программы:**

Дополнительная профессиональная образовательная программа повышения квалификации врачей-генетиков и врачей - лабораторных генетиков по теме «Современные молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных болезней» со сроком освоения 36 академических часов (далее – Программа) сформирована в соответствии требованиями с Федерального государственного образовательного стандарта Высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 25.08.2014 №1072 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)» (зарегистрировано в Министерстве Юстиции России 28.10.2014, регистрационный № 34490), Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и(или) наследственными заболеваниями (Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 15.11.2012 №917н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» (зарегистрирован в Министерстве Юстиции Российской Федерации от 21.12.2012, регистрационный №26301) и реализуется в системе непрерывного медицинского образования.

**Характеристика профессиональной деятельности выпускников**:

* **область профессиональной деятельности** в соответствии с ФГОС ВО: охрана здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения;
* **основная цель вида профессиональной деятельности** оказание специализированной помощи пациентам с генетически обусловленными заболеваниями и состояниями;
* **трудовые функции:** выявление и оценка генетических особенностей человека на основе молекулярно-генетического исследования;
* **вид программы**: практикоориентированная.

**Контингент обучающихся:** врачи-генетики и врачи - лабораторные генетики.

**Актуальность программы:** обусловлена потребностью практического здравоохранения в подготовке врачей-генетиков и врачей - лабораторных генетиков способных и готовых выявлять и оценивать генетические особенности человека, что помогает оказывать специализированную помощь семьям с генетически обусловленными заболеваниями и состояниями.

**Объем программы:** 36акад.часов трудоемкости, в том числе 36 зач.ед.

**Форма обучения, режим и** **продолжительность занятий**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **График обучения**  **Форма обучения** | **Акад. часов**  **в день** | **Дней**  **в неделю** | **Общая продолжительность программы, месяцев (дней, недель)** |
| с отрывом от работы (очная) | 6 | 6 | 6 дней, 1 неделя |
| с частичным отрывом от работы (очно-заочная) | — | — | — |

**Документ, выдаваемый после успешного освоения программы:** удостоверение о повышении квалификации.

**Цель**: формирование способности/готовности врачей-генетиков и врачей - лабораторных генетиков к оценке патогенности генетических особенностей человека на основе молекулярно-цитогенетического и молекулярно-генетического исследования для оказания специализированной помощи семьям с генетически обусловленными заболеваниями и состояниями.

**Задачи программы:**

Сформировать знания:

* молекулярно-цитогенетических методов диагностики хромосомных болезней;
* молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней;
* принципов оценки патогенности мутаций;
* предимплантационной диагностики моногенных и хромосомных болезней;
* предимплантационного генетического скрининга хромосомной патологии;
* пренатальной диагностики моногенных болезней;
* пренатальной диагностики хромосомных болезней.

Сформировать умения:

* пользоваться современными компьютерными программами и хромосомными и геномными базами данных;
* работать с разными источниками информации, генетическими и геномными базами данных;
* структурировать и анализировать первичную информацию, полученную от врача-генетика для выбора оптимального диагностического протокола;
* осуществлять контроль качества проб крови, тканей и другого биоматериала;
* оценить патогенность мутаций;
* оформить медицинскую документацию и предоставить заключение по результатам проведенного исследования.

Сформировать навыки:

* сбора и хранения биологического материала;
* проведения и интерпретации методов молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней на биологическом материале (кровь, ткани);
* формулирования заключения по результатам молекулярно-генетического исследования.

Обеспечить приобретение опыта деятельности:

* интерпретации результатов молекулярно-цитогенетического исследования;
* интерпретации результатов высокопроизводительного секвенирования.

**Компетенции врачей-генетиков и врачей-лабораторных генетиков, подлежащие совершенствованию в результате освоения Программы**

Профессиональные компетенции:

* способность/готовность врачей-генетиков и врачей - лабораторных генетиков оценивать патогенность генетических особенностей человека на основе молекулярно-цитогенетического и молекулярно-генетического исследования для оказания специализированной помощи семьям с генетически обусловленными заболеваниями и состояниями (ПК-5).