

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«РЕСПУБЛИКАНСКИЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР «МАТЬ И ДИТЯ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

УТВЕРЖДАЮ

Заместитель

Министра здравоохранения
Республики Беларусь

_____ Б.Н.Андросюк

02.08.2024

Рег. № ПКО-07/2024

**ПРОГРАММА ПОДГОТОВКИ
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ КЛИНИЧЕСКОЙ ОРДИНАТУРЫ**

ГЕНЕТИКА

Квалификация: врач-генетик

Срок подготовки в очной форме: 2 года

Срок подготовки в заочной форме: 3 года

СОГЛАСОВАНО

Директор государственного
учреждения «Республиканский
научно-практический центр
«Мать и дитя» Министерства
здравоохранения Республики
Беларусь

_____ С.А. Васильев
26.06.2024

СОГЛАСОВАНО

Начальник главного управления
организационно-кадровой работы
и профессионального образования
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь

_____ О.Н. Колюпанова
02.08.2024

Минск, 2024

РАЗРАБОТЧИКИ:

И.В.Наумчик, ведущий научный сотрудник лаборатории медицинской генетики и мониторинга врожденных пороков развития государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Министерства здравоохранения Республики Беларусь, кандидат медицинских наук;

А.А.Гусина, заведующий лабораторией цитогенетических, молекулярно-генетических и морфологических исследований государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Министерства здравоохранения Республики Беларусь, кандидат медицинских наук, доцент;

А.А.Лазаревич, ведущий научный сотрудник лаборатории медицинской генетики и мониторинга врожденных пороков развития государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Министерства здравоохранения Республики Беларусь, кандидат медицинских наук, доцент;

Е.И.Головатая, врач лабораторной диагностики клинико-диагностической (генетической) лаборатории государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Министерства здравоохранения Республики Беларусь, кандидат биологических наук;

О.В.Прибушня, заведующий лабораторией медицинской генетики и мониторинга врожденных пороков развития государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Министерства здравоохранения Республики Беларусь, доктор медицинских наук, профессор.

РЕЦЕНЗЕНТЫ:

М.Г.Девялтовская, заведующий лабораторией проблем здоровья детей и подростков государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Министерства здравоохранения Республики Беларусь, доктор медицинских наук, профессор;

С.И.Михалевич, профессор кафедры репродуктивного здоровья и медицинской генетики Института повышения квалификации и переподготовки кадров здравоохранения учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», доктор медицинских наук, профессор.

РЕКОМЕНДОВАНА К УТВЕРЖДЕНИЮ:

Ученым советом государственного учреждения «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Министерства здравоохранения Республики Беларусь (протокол заседания от 24.06.2024 № 9).

Оформление программы подготовки по специальности клинической ординатуры соответствует установленным требованиям:

Начальник Республиканского центра
научно-методического обеспечения
медицинского, фармацевтического
образования учреждения образования
«Белорусский государственный
медицинский университет»

Л.М.Калацей

СПИСОК УСЛОВНЫХ СОКРАЩЕНИЙ

АРМ	—	автоматизированное рабочее место;
ВПР	—	врожденный порок развития;
ВПС	—	врожденные пороки сердца;
ВРТ	—	вспомогательные репродуктивные технологии;
ДНК	—	дезоксирибонуклеиновая кислота;
МВПР	—	множественные врожденные пороки развития;
МГК	—	медико-генетическое консультирование;
НБО	—	наследственные болезни обмена;
ОРД	—	однородительская дисомия;
ПЦР	—	полимеразная цепная реакция;
ТМС	—	тандемная масс-спектрометрия;
УО	—	умственная отсталость;
ЭКО	—	экстракорпоральное оплодотворение;
ЭМКП	—	электронная медицинская карта пациента;
FISH	—	флуоресцентная in situ гибридизация;
HMCH	—	наследственные моторно-сенсорные невропатии;
MLPA	—	мультиплексный анализ для обнаружения вариаций числа копий последовательностей геномной ДНК;
NGS	—	определение нуклеотидной последовательности ДНК или РНК;
NT	—	«шейная складка», «толщина воротникового пространства»;

ВВЕДЕНИЕ

Целью программы подготовки в клинической ординатуре по специальности «Генетика» является углубление профессиональных знаний и совершенствование практических навыков, освоение передовых технологий в области медицинской генетики, подготовка высококвалифицированных конкурентоспособных специалистов для оказания специализированной, высокотехнологичной медицинской помощи, изменение профиля медицинской специальности врача-специалиста, а также решение иных задач кадрового обеспечения сферы здравоохранения.

Задачи программы подготовки в клинической ординатуре по специальности «Генетика»:

- приобретение и совершенствование профессиональных знаний, умений и навыков для организации и оказания медико-генетической помощи населению;

- совершенствование и овладение новейшими методами диагностики, лечения и медицинской профилактики наследственных и врожденных заболеваний;

- освоение инновационных технологий диагностики и лечения пациентов с наследственными и врожденными заболеваниями, включая пренатальную диагностику;

- совершенствование системы общих и специальных знаний, умений, навыков, позволяющих врачу-специалисту свободно ориентироваться в вопросах государственной политики Республики Беларусь в области охраны здоровья населения, информатизации здравоохранения, медицинской этики и деонтологии, идеологии белорусского государства, борьбы с коррупцией.

Методы реализации содержания программы: разбор клинических случаев, решение ситуационных задач (кейс-метод), мастер-классы.

Средства реализации содержания программы: оборудование для выполнения ультразвуковых исследований плода, лабораторных исследований – цитогенетических, биохимических, молекулярно-генетических.

Подготовка в клинической ординатуре по специальности «Генетика» осуществляется в очной и заочной формах подготовки.

Продолжительность подготовки в клинической ординатуре по специальности «Генетика» в очной форме составляет 2 года, заочной – 3 года.

Теоретическая подготовка осуществляется клиническим ординатором самостоятельно, в том числе с использованием современных коммуникационных и информационных технологий, в соответствии с рекомендациями руководителя клинической ординатуры путем анализа нормативных правовых актов Республики Беларусь, зарубежной и отечественной научной литературы, участия в совещаниях, научно-практических конференциях, съездах, иных мероприятиях в области медицинской генетики.

Практическая стажировка клинических ординаторов ориентирована на овладение практическими умениями и навыками, необходимыми для

осуществления профессиональной деятельности врача-генетика, углубленное изучение этиологии, патогенеза и клинических характеристик наследственных и врожденных заболеваний, смежных клинических специальностей, а также на ознакомление с новейшими и наиболее перспективными достижениями и направлениями развития отечественной и мировой медицины.

Практическая стажировка проводится в отделениях медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики, клинικο-диагностической генетической лаборатории.

В соответствии с постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 1 февраля 2024 г. № 77 «О профессиональной подготовке в клинической ординатуре» в целях обеспечения комплексной подготовки клинических ординаторов для самостоятельного выполнения ими после окончания клинической ординатуры высокотехнологичных оперативных вмешательств на межрайонном уровне, оказания специализированной медицинской помощи по смежным специальностям, практическая стажировка клинических ординаторов последнего года прохождения подготовки в клинической ординатуре в очной форме осуществляется в организациях здравоохранения областного (городского), межрайонного уровней оказания медицинской помощи (далее – клинические базы стажировки), установленных постановлением Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 1 февраля 2024 г. № 23 «О клинических базах и специальностях клинической ординатуры», в объеме, определенном программной документацией, государственном учреждении «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Министерства здравоохранения Республики Беларусь.

Для формирования практических навыков проводятся консультации. Клинические ординаторы участвуют в проведении медико-генетического консультирования пациентов с наследственными и врожденными заболеваниями и членов их семей, составлении плана лабораторных и инструментальных методов исследования, динамическом наблюдении за пациентами, выявлении факторов риска развития заболевания, планировании и выполнении мероприятий пренатальной диагностики.

Текущий контроль знаний и практических навыков проводится в форме зачета, собеседования.

Итоговый контроль знаний и практических навыков проводится в форме квалификационно-аттестационный-экзамена.

После прохождения подготовки в клинической ординатуре по специальности «Генетика» врач-специалист может занимать должность служащего «Врач-генетик».

ПРИМЕРНЫЙ ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

Наименование разделов (подразделов, тем)	Всего часов	теоретическая подготовка, всего часов	Практическая стажировка, часов		
			всего	из них	
				участие в оказании медицинской помощи	подготовка в симуляционно- аттестационном (симуляционном) центре
1	2	3	4	5	6
1. Общепрофессиональная подготовка	72	66	6	-	6
1.1. Идеология белорусского государства	6	6	-	-	-
1.2. Правовое регулирование профессиональной деятельности	6	6	-	-	-
1.3. Медицинская этика и деонтология	6	6	-	-	-
1.4. Медицинская информатика и компьютерные технологии	18	18	-	-	-
1.5. Клиническая фармакология	30	30	-	-	-
1.6. Реанимационные мероприятия	6	-	6		6
2. Профессиональная подготовка	3168	420	2748	2748	
2.1. Основы генетики человека	72	12	60	60	-
2.2. Общая характеристика наследственной патологии	72	12	60	60	-
2.3. Основы клинической тератологии	72	18	54	54	-
2.4. Основы цитогенетики	108	12	96	96	-
2.5. Общая характеристика хромосомной патологии	180	36	144	144	-
2.6. Синдромология	1296	144	1152	1152	-

1	2	3	4	5	6
2.7. Наследственные заболевания нервной системы	252	36	216	216	-
2.8. Наследственные заболевания обмена	540	72	468	468	-
2.9. Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний	108	12	96	96	-
2.10. Пренатальная диагностика	216	36	180	180	-
2.11. Репродуктивная генетика	108	12	96	96	-
2.12. Скринирующие программы в профилактике наследственной патологии	144	18	126	126	-
3. Компонент учреждения образования (иной организации)					
	216	-	216	216	
Всего	3456	486	2970	2964	6

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

1. ОБЩЕПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПОДГОТОВКА

1.1. Идеология белорусского государства

Особенности современного этапа развития белорусского общества. Структура идеологии белорусского государства и ее основные компоненты. Идеология и мировоззрение: содержание, структура, функции. Государственная идеология как социально-политический феномен. Специфика государственной идеологии.

Государство как основной политический институт. Понятие государственности. Белорусская государственность: истоки и формы. Этапы становления и развития белорусской государственности. Историческая преемственность традиций государственности от ее истоков и до настоящего времени. Закономерности в реализации идеи белорусской государственности как в исторических, так и в национальных формах. Независимость и суверенитет. Нация и государство.

Формирование идеологии белорусской государственности. Укрепление белорусской государственности. Социокультурные идеалы и ценности – важнейшие составляющие национальной идеологии. «Белорусская идея», традиции национальной культуры и патриотизм.

Духовные славянские традиции и ценности в становлении белорусской государственности. Идея светского государства. Политика белорусского государства в области этнических и конфессиональных отношений

Основы государственного устройства Республики Беларусь. Конституция – основной Закон Республики Беларусь. Понятие, назначение и функции Конституции Республики Беларусь. Понятие и характерные черты конституционного строя Республики Беларусь и его основ. Закрепление конституционного строя в Конституции Республики Беларусь. Понятие и политико-правовое значение суверенитета государства. Характеристика основ конституционного строя.

Законодательная, исполнительная и судебная власти. Местное управление и самоуправление. Политические партии и общественные объединения. Государственные символы. Социально-экономическая модель современной Республики Беларусь. Национальные интересы и цели общественного развития. Политическая стабильность и политическая модернизация. Многовекторная внешняя политика Республики Беларусь. Роль Беларуси в системе международных отношений.

Основные характеристики государственной системы здравоохранения в Республике Беларусь на современном этапе. Государственная политика Республики Беларусь в области охраны здоровья населения. Государственные минимальные социальные стандарты в области здравоохранения. Санитарно-эпидемиологическое благополучие населения.

1.2. Правовое регулирование профессиональной деятельности

Основы законодательства Республики Беларусь о здравоохранении.

Медицинское право как комплексная отрасль законодательства. Право как регулятор общественных отношений. Системы права. Источники права. Нормативные правовые акты в Республике Беларусь, их юридическая сила. Система законодательства Республики Беларусь о здравоохранении. Международные документы, содержащие нормы об охране здоровья. Конституция Республики Беларусь и ее роль в нормативном регулировании охраны здоровья.

Закон Республики Беларусь «О здравоохранении». Право граждан Республики Беларусь на охрану здоровья. Система здравоохранения. Право на занятие медицинской и фармацевтической деятельностью. Подготовка, повышение квалификации и переподготовка медицинских и фармацевтических работников. Организация оказания медицинской помощи населению. Правила внутреннего распорядка организации здравоохранения для пациентов. Лечащий врач. Согласие на медицинское вмешательство. Отказ от медицинского вмешательства, госпитализации. Права и обязанности пациента. Предоставление информации о состоянии здоровья пациента. Оказание медицинской помощи пациенту в критическом для жизни состоянии. Права отдельных групп населения в области охраны здоровья: права матери и ребенка, права лиц, страдающих заболеваниями, представляющими опасность для здоровья населения. Медицинская экспертиза. Права, обязанности и социальная защита медицинских и фармацевтических работников. Врачебная тайна. Обязанность медицинских и фармацевтических работников сохранять врачебную тайну.

Понятие юридической ответственности, ее признаки. Правонарушение как основание юридической ответственности. Признаки и состав правонарушения. Виды юридической ответственности медицинских работников: уголовная, административная, гражданско-правовая, дисциплинарная, материальная. Презумпция невиновности гражданина. Дефекты оказания медицинской помощи. Виды дефектов: врачебные ошибки, несчастные случаи, профессиональные преступления. Причины врачебных ошибок. Проблемы юридической оценки врачебных ошибок.

Уголовная ответственность и ее цели. Признаки преступления. Понятие и виды наказаний. Обстоятельства, смягчающие ответственность. Обстоятельства, отягчающие ответственность.

Нарушение санитарно-эпидемиологических правил. Должностные преступления. Понятие должностного лица. Злоупотребление властью или служебным положением. Бездействие должностного лица. Превышение власти или служебных полномочий. Служебный подлог. Служебная халатность.

Антикоррупционное законодательство.

Понятие гражданского права. Предмет и метод гражданского права. Гражданско-правовой характер медицинской услуги. Формы гражданско-правовой ответственности. Убытки. Способы возмещения убытков. Порядок взыскания убытков с медицинской организации при причинении пациенту повреждения здоровья.

Основания возникновения административной ответственности медицинских работников. Понятие и признаки административного правонарушения. Виды административных наказаний. Обстоятельства, смягчающие и отягчающие ответственность. Составы правонарушений, за которые медицинские работники могут быть привлечены к административной ответственности.

Система и источники трудового права. Трудовой договор (контракт): порядок заключения. Гарантии и ограничения при заключении трудового договора. Испытание при приеме на работу. Основания изменения трудового договора: переводы, перемещения. Изменение существенных условий труда. Основания прекращения трудового договора. Дополнительные основания прекращения трудового договора с отдельными категориями работников. Режим рабочего времени. Сверхурочные работы. Ненормированный рабочий день для отдельных работников организаций здравоохранения. Использование и учет рабочего времени. Понятие и значение времени отдыха. Дисциплинарные проступки. Дисциплинарная ответственность. Понятие и виды материальной ответственности. Понятие охраны труда. Медицинские осмотры работников. Особенности условий труда медицинских работников. Ответственность нанимателя за нарушение законодательства о труде.

1.3. Медицинская этика и деонтология

Этика взаимоотношений врача-специалиста и пациента: основные этические-психологические проблемы и способы их разрешения.

Принципы медицинской этики. Основные модели взаимодействия врача-специалиста и пациента, моральные аспекты неразглашения врачебной тайны, морально-правовые проблемы отношений в системе «врач-пациент».

Этико-деонтологические нормы и правила в профилактическом, лечебном и реабилитационном процессах.

Социально-психологические аспекты работы врача-специалиста. Основные типы эмоционально-ролевого взаимодействия врача-специалиста и пациента: руководство, партнерство, руководство-партнерство. Психосоциальные механизмы лечебного взаимодействия.

Моральные, правовые, религиозные, корпоративные нормы, их характеристика. Соотношение правовых и моральных норм. Связь основных принципов биоэтики с правовыми нормами. Нормативные правовые акты, регулирующие биомедицинские исследования и клиническую медицину. Типология личности пациента.

1.4. Медицинская информатика и компьютерные технологии

Информация и ее обработка. Медицинская информация, виды.

Понятие информационной технологии. Цель информационной технологии. Этапы исторического развития информационных технологий. Инструментарий информационной технологии.

Основные виды информационных технологий, которые применяются в медицине. Компьютерная технология обработки первичных данных.

Информационная технология автоматизированного рабочего места.

Информационная технология поддержки принятия решений.

Способы обработки информации в медицине. Централизованная обработка информации. Порядок функционирования и использования централизованной информационной системы здравоохранения (ЦИСЗ). Децентрализованная обработка информации. Виды технологий децентрализованной обработки данных.

Автоматизированное рабочее место (АРМ). Разработка и внедрение АРМ. Основные цели разработки АРМ. Общие принципы создания АРМ. Требования к АРМ. Структура АРМ. АРМ врача-специалиста.

Электронный медицинский документ. Формирование электронного медицинского документа. Перечень установленных Министерством здравоохранения Республики Беларусь форм медицинских документов для преобразования их в электронные документы.

Электронная медицинская карта пациента (ЭМКП): понятие, порядок формирования и предоставления данных из нее. Преимущества ведения ЭМКП, других электронных медицинских документов.

Интерфейс MS Power Point. Создание новой презентации на основе шаблонов. Создание презентации без использования мастера и шаблонов. Оформление презентации. Показ презентации. Индивидуальная настройка слайда. Настройка анимации, выбор звукового сопровождения. Создание слайдов с «чистого листа». Сохранение авторского шаблона. Настройка управляющих кнопок. Копирование рисунков и объектов из других MS-приложений. Публикация презентации.

Структура электронного адреса. Создание почтового ящика. Основные компоненты электронного письма. Отправка / получение корреспонденции. Создание письма с вложением. Настройка клиента электронной почты. Отправка / получение писем с помощью клиента электронной почты.

Экранный интерфейс популярных программ для архивационных данных WinRar, WinZip. Создание архива. Многотомный архив. Самораспаковывающийся архив. Интерфейс и настройки программы AVR.

1.5. Клиническая фармакология

Общие вопросы клинической фармакологии и фармакотерапии. Концепция доказательной медицины и основные положения фармакоэкономики

Номенклатура и классификация лекарственных средств; понятия «оригинальное лекарственное средство» и воспроизведенное лекарственное средство («генерическое»). Фармацевтическая, биологическая и терапевтическая эквивалентность лекарственных средств. Лекарственные рецепторы и фармакодинамика. Фармакокинетические характеристики лекарственного средства. Неблагоприятные нежелательные реакции, пути их профилактики. Лекарственные поражения органов и систем. Виды и механизмы взаимодействия лекарственных средств. Ограничения лекарственной терапии у лиц пожилого возраста. Клинический исход как вероятностное событие. Понятия «естественное» и «клиническое» течение заболевания. Рандомизированные

клинические исследования как основа доказательной медицины. Оптимизация схем лекарственной терапии (международные и национальные рекомендации по лечению отдельных заболеваний, протоколы (стандарты) лечения, перечень жизненно необходимых лекарственных средств, представление о «пакете персональных лекарственных средств»). Уровни доказательств действенности лекарственных средств и класс рекомендаций. Цель, задачи и методы фармакоэкономического анализа.

1.6. Реанимационные мероприятия.

Сердечно-легочная реанимация в практике врача-генетика

Отработка навыков в симуляционном центре.

2. ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПОДГОТОВКА

2.1. Основы генетики человека

История развития и становления генетики как науки.

Молекулярно-генетические основы наследственности. Ген: определение понятия, строение, функции. Репликация. Транскрипция. Сплайсинг. Трансляция. Геном человека (определение). Генетическая карта человека.

Редактирование генома. Методологические, социальные и правовые вопросы.

Действие и взаимодействие генов. Генотип и фенотип. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Фенокопия. Генетическая гетерогенность.

Эпигенетика. Понятие об эпигенетическом наследовании. Эпигенетическая регуляция экспрессии генов в норме и при патологии.

Моногенные заболевания: определение понятия, типы мутаций, патогенез.

Основные модели менделевского наследования, значение для генетического прогноза. Типы наследования заболеваний: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-сцепленный доминантный, Х-сцепленный рецессивный, Y-сцепленный.

Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.

Митохондриальный геном. Особенности митохондриальной генетики. Митохондриальные болезни.

Мультифакториальные заболевания. Полигенное наследование. Модель наследования при мультифакториальных заболеваниях.

Причины возникновения мутаций. Спонтанный мутагенез. Радиационные, химические, биологические факторы мутагенеза. Классификация мутаций: по уровню изменения наследственного материала (генные, хромосомные, геномные); по локализации (соматические, герминативные).

Основные понятия популяционной генетики. Частоты признаков и генов. Генетическое равновесие в популяции и нарушающие его факторы. Мутации и отбор.

2.2. Общая характеристика наследственной патологии

Наследственные (генетические) и врожденные заболевания. Определение понятия «наследственное заболевание». Генные, хромосомные и геномные мутации, как причины наследственных заболеваний. Распространенность

наследственных заболеваний, вклад в структуру смертности, заболеваемости, инвалидности.

Семиотика наследственных заболеваний. Спектр клинических признаков, характерных для моногенных синдромов, хромосомных и метаболических заболеваний.

Этиология и патогенез наследственных заболеваний. Классификация наследственных заболеваний.

МГК: медицинские показания, основные принципы. Понятие о генеалогическом анализе, понятие генетического риска, значение для генетического прогноза. Правила составления родословных. Цели и задачи МГК. Контингенты, подлежащие МГК, медицинские показания для направления на МГК.

Основные методы диагностики наследственных заболеваний (клинические, биохимические, цитогенетические, молекулярно-генетические), общая характеристика методов диагностики. Современные лабораторные технологии диагностики наследственных заболеваний (тандемная масс-спектрометрия, FISH, MLPA, NGS).

Принципы лечения наследственных заболеваний: симптоматическое, хирургическое, патогенетическое, этиологическое. Современные подходы к лечению наследственных заболеваний. Принципы лечения орфанных заболеваний. Медико-социальная реабилитация.

Принципы и уровни профилактики наследственных заболеваний: первичная, вторичная, третичная.

Оценка эффективности мероприятий по профилактике врожденных и наследственных заболеваний.

Анализ медико-статистической информации о врожденных и наследственных заболеваниях, подготовка отчетов, ведение медицинской документации.

2.3. Основы клинической тератологии

Основы тератологии. Основные тератогенные факторы: физические, химические, биологические. Механизмы тератогенеза. Терминационный тератогенетический период. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза: порок развития, дизрупция, дисплазия, деформация.

Классификация врожденных пороков развития (ВПР) в зависимости от объекта воздействия (гамеопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии), последовательности возникновения (первичные, вторичные), распространенности врожденных аномалий в организме (изолированные, системные, множественные).

ВПР изолированные и системные: нервной системы (головного мозга, спинного мозга); органа зрения; слухового анализатора; кожи и ее придатков; опорно-двигательного аппарата; органов дыхания; желудочно-кишечного тракта; сердечно-сосудистой системы; мочевыделительной системы; половых органов.

Множественные ВПР (МВПР): неклассифицированные комплексы МВПР и синдромальные формы.

Генетическая составляющая в мультифакториальных заболеваниях.

Система мониторинга врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода) в Республике Беларусь.

Анализ медико-статистической информации о ВПР, МВПР, подготовка отчетов, ведение медицинской документации.

2.4. Основы цитогенетики

Хромосомы, структурно-функциональная организация. Эухроматин, гетерохроматин. Понятие о кариотипе человека и современная классификация хромосом. Классификация хромосомных аномалий. Запись хромосомных нарушений согласно международной номенклатуре (ISCN). Количественные аномалии хромосом, цитогенетические варианты трисомии 21 и 13. Аномалии в системе половых хромосом у мужчин и женщин. Сбалансированные абберрации хромосом: реципрокные и робертсоновские транслокации, инсерции, пери- и парацентрические инверсии. Цитогенетическая характеристика несбалансированных структурных перестроек хромосом: делеции, дупликации, изохромосомы, дериватные, рекомбинантные, кольцевые и маркерные хромосомы.

Характеристика цитогенетических методов диагностики хромосомных аномалий. Методы стандартного кариотипирования с использованием дифференциального окрашивания (GTG-banding) и флуоресцентной гибридизации in situ (FISH), хромосомного микроматричного анализа (array CGH, SNP array), разрешающие возможности.

Принципы организации цитогенетических исследований в диагностической практике. Условия работы, оборудование, материалы. Биологический материал, условия взятия, хранения и транспортировки. Методы дифференциальных окрасок цитогенетических препаратов. Основные методические подходы при получении цитогенетических препаратов хромосом из культур клеток лимфоцитов периферической крови, амниотической жидкости, ворсин хориона и плаценты.

Характеристика половых хромосом человека (X и Y хромосомы). Инактивация X-хромосомы в норме и патологии. Клинические синдромы при количественных нарушениях половых хромосом у мужчин и женщин (синдромы Шерешевского-Тернера, трисомии X, Клайнфельтера, дисомии Y и др.). Типы структурных перестроек половых хромосом (изохромосомы, кольца, инверсии, транслокации). Особенности диагностики аббераций Y-хромосомы.

Полиморфизм гетерохроматиновых участков хромосом и коротких плеч акроцентрических хромосом. Варианты записи кариотипа согласно международной номенклатуре (ISCN).

Характеристика метода хромосомного микроматричного анализа. Виды, принцип метода. Материал для исследования. Диагностическая значимость, разрешающая способность. Области применения. Проблемы интерпретации получаемых результатов. Разбор клинических случаев.

Характеристика пренатальной диагностики хромосомных болезней. Материал, используемый для цитогенетических исследований (клетки амниотической жидкости, биоптата ворсин хориона, пуповинной крови). Особенности использования цитогенетических методов в пренатальной диагностике (стандартное кариотипирование, FISH, хромосомный микроматричный анализ). Понятие о «плацентарном мозаицизме», сложности интерпретации. Разбор клинических случаев.

Понятие генетики и геномики. Понятие гетерогенности и мозаицизма, виды, распространенность. Возможности выявления мозаицизма с помощью цитогенетических и молекулярно-генетических методов. Клиническое значение мозаицизма. Разбор клинических случаев.

Анализ медико-статистической информации о результатах цитогенетических исследований, подготовка отчетов, ведение медицинской документации.

2.5. Общая характеристика хромосомной патологии

Хромосомная патология в онтогенезе (преимплантационный, пренатальный, постнатальный уровни). Генетическая природа хромосомных болезней. Хромосомные заболевания наследственные и *de novo*. Клиническая характеристика синдромов, сопровождающихся количественными аномалиями хромосом (триплоидия, синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, Кляйнфельтера, Шерешевского-Тернера). Клиническая характеристика синдромов, сопровождающихся структурными аномалиями хромосом (синдромы кошачьего крика, Вольфа-Хиршхорна, Прадера-Вилли, Ди Джорджи). Понятие о микроделеционных синдромах и синдромах хромосомной нестабильности, их распространенность. Импринтинговые синдромы, однородительская дисомия (ОРД).

2.6. Синдромология

Общая характеристика синдромов МВПР. Понятие синдрома, следствия, ассоциации. Понятие о фенотипическом ядре синдрома. Понятие больших и малых аномалий развития. Значение пенетрантности и экспрессивности в диагностике наследственных заболеваний. Синдромы МВПР, классификация.

Синдромы МВПР с аутосомно-доминантным типом наследования. Клиническая картина, методы диагностики, МГК и профилактика синдромов: ЕЕС, Нунен, Холт-Орама, Адамса-Оливера, Ван-дер-Вуда, BOR, Маршалла, «Ногти-надколенник», Окуло-денто-дигитальный, подколенного птеригиума, Таунса-Брокса, Франческетти, FFU, Халлермана-Штрайфа, Ларсена, Нагера, Поланда, Фримена-Шелдона.

Синдромы МВПР с аутосомно-рецессивным типом наследования. Клиническая картина, методы диагностики, МГК и профилактика синдромов: Дубовитца, Лоуренса-Муна-Барде-Бидля, акрокаллезного, гидростроколюмподиподактилии (Мак-Кьюсика-Кауфмана), Коэна, криптофтальм-синдактилии (Фразера), множественных птеригиумов, Мора синдром (рото-лице-пальцевой, 2 тип), Смита-Лемли-Опитца, тригоноцефалии Опитца (С-синдром), Элліса-Ван-Кревельда, Баллера-Джеральда, мозго-глазо-лице-скелетный синдром (COFS).

Синдромы МВПР с Х-сцепленным наследованием. Клиническая картина, методы диагностики, МГК синдромов с Х-сцепленным рецессивным типом наследования: Аарскога, FG, микрофтальмии Ленца, ото-палато-дигитального. Клиническая картина, методы диагностики, МГК с Х-сцепленным доминантным типом наследования: Блоха-Сульцбергера, Гольца, рото-лице-пальцевой 1 типа, MIDAS.

Синдромы МВПР с неуточненным типом наследования и обусловленные спорадическими мутациями. Понятие об ассоциациях. Ненаследственные синдромы МВПР. Клиническая картина, методы диагностики.

МГК синдромов МВПР с неуточненным типом наследования: Гольденхара, «грима Кабуки», «Prune belly», LADD, Робинова, Рубинштейна-Тейби. Клиническая картина, методы диагностики, МГК ассоциаций: CHARGE, OEIS, VACTERL. Клиническая картина, методы диагностики, МГК и профилактика ненаследственных синдромов: АДАМ комплекс, синдром короткой пуповины (Limb-body-wall complex).

Синдромы МВПР, обусловленные тератогенными факторами. Алкогольная эмбриофетопатия. Эмбриофетопатия вследствие приема противосудорожных средств. Синдром коревой краснухи. Диабетическая эмбриофетопатия. Клиническая картина, методы диагностики, МГК и медицинская профилактика.

Летальные синдромы МВПР. Клиническая картина, методы диагностики, МГК и профилактика синдромов: гидрولетального, Меккеля, Ноя-Лаксовой, Робертса, летального синдрома множественных птериgiumов, «Короткие-ребра-полидактилия», танатофорная дисплазия, агнатии-голопрозэнцефалии, агнатии-отоцефалии, ХК-апрозэнцефалии.

Синдромы МВПР с нарушением физического развития. Клиническая картина, методы диагностики, МГК синдромов с макросомией и опережающим физическим развитием: Сотоса, Вивера, Видемана-Беквита, Голаби-Розена. Клиническая картина, методы диагностики, МГК синдромов с задержкой физического развития: Рассела-Сильвера, Секкеля, де Ланге.

Синдромы МВПР с поражением отдельных органов и систем. Клиническая картина, методы диагностики, МГК синдромов с краниостенозом и аномалиями конечностей: Акроцефалополисиндактилии (синдромы Карпентера, Грейга, Сакати), акроцефалосиндактилии (синдромы Апера, Пфайфера, Сетрэ-Хотцена).

Синдромы МВПР с нарушением слуха. Клиническая картина, методы диагностики, МГК синдромов с глухотой: Альпорта, Альстрема, Ваарденбурга, Ушера. МГК при изолированных нарушениях слуха.

Синдромы МВПР с поражением соединительной ткани: Марфана, «вялой кожи» (Cutis laxa), Элерса-Данло. Клиническая картина, методы диагностики, МГК и медицинская профилактика.

Синдромы МВПР с прогерией: Гетчинсона-Гилфорда, неонатальная прогерия, Вернера, Коккейна. Прочие прогероидные синдромы. Клиническая картина, методы диагностики, МГК и медицинская профилактика.

Синдромы с тромбоцитопенией (ТАR, Казабаха-Мерита).

Синдромы с нарушением половой дифференцировки.

Системные скелетные дисплазии. Современная международная классификация. Характеристика основных групп. Клинико-рентгенологическая характеристика наиболее частых форм системных скелетных дисплазий: ахондроплазия, гипохондроплазия, диастрофическая дисплазия, множественная экзостозная дисплазия, метафизарные дисплазии, спондилоэпифизарные дисплазии, спондилоэпиметафизарные дисплазии, точечные хондродисплазии.

Синдромы с эндокринными нарушениями. Синдромы с ожирением, гипогенитализмом и олигофренией, клинико-генетическая характеристика частых форм. Синдромы Лоуренса-Муна-Барде-Бидля, Коэна, Берьессона-Форсмана; тактика обследования пациентов, методы диагностики, лечения, профилактики. Множественные эндокринные неоплазии: клиническая картина, генетическая характеристика, спектр клинических форм. Синдромы с сахарным диабетом: Альстрема, DIDMOAD, «диабета-глухоты»; клинико-генетические характеристики, тактика обследования пациентов группы риска, методы диагностики. Синдромы с нарушением роста.

Определение понятия «микроцефалия». Этиологическая гетерогенность микроцефалии. Генуинная микроцефалия. Моногенные синдромы МВПР с микроцефалией: синдром Дубовица, синдром Смита-Лемли-Опица, синдром Рубинштейна-Тейби, синдром Секкеля, синдром Филиппи, синдром микрофтальмии Ленца. Характеристика неврологических нарушений. Методы диагностики. Принципы МГК. Возможности пренатальной диагностики в профилактике рождения больного потомства.

Определение понятия «гидроцефалия», этиологическая гетерогенность. Изолированная наследственная X-сцепленная рецессивная гидроцефалия. Синдромы МВПР с гидроцефалией – MASA, гидролетальный синдром. Дефект нервной трубки.

Определение понятия «макроцефалия». Синдромы МВПР с макроцефалией, синдромы Сотоса, Маршалла-Смита. Характеристика неврологических нарушений. Методы диагностики. Принципы МГК, профилактика. Возможности пренатальной диагностики в профилактике рождения больного потомства.

Моногенные синдромы с ВПР ЦНС (голопрозенцефалией, лиссэнцефалией, аплазией мозолистого тела, гипоплазией/аплазией мозжечка, пороком Дэнди-Уокера). Спектр пороков мозга при распространенных хромосомных синдромах и микроделециях. Характеристика неврологических нарушений. Методы диагностики синдромов МВПР. Принципы МГК. Возможности пренатальной диагностики по профилактике рождения больного потомства.

Классификация генодерматозов, общая клинико-генетическая характеристика отдельных групп, методы диагностики, МГК эктодермальных дисплазий, буллезного эпидермолиза, ихтиозов. Определение понятия «факоматоз». Спектр заболеваний, относящихся к этой группе. Фенотипы распространенных факоматозов: нейрофиброматоз, туберозный склероз,

гипомеланоз Ито, синдром CHILD, синдром Штурге-Вебера, синдром Блоха-Сульцбергера. Нейрофиброматоз. Характеристика неврологических нарушений. Методы диагностики. Принципы МГК. Возможности пренатальной диагностики в профилактике рождения больного потомства.

Вклад генетических факторов в этиологию олигофрении. Идиопатическая УО. Генетическая гетерогенность синдромов с УО. Генные мутации, примеры моногенных синдромов с УО. Хромосомные мутации в генезе УО, примеры хромосомных синдромов. Микроделеционные синдромы с олигофренией. УО, обусловленная субтеломерными перестройками. Заболевания экспансии тринуклеотидных повторов – синдром Fra X: клиническая характеристика, диагностика, профилактика. Хорея Гентингтона, клиническая характеристика, диагностика, профилактика.

Анализ медико-статистической информации о синдромах МВНР, подготовка отчетов, ведение медицинской документации.

2.7. Наследственные заболевания нервной системы

Генетические основы нейромышечных заболеваний. Миодистрофии: классификация, этиопатогенез, общая клиническая характеристика. Миодистрофия Дюшенна-Беккера. Миодистрофия Эмери-Дрейфуса. Миодистрофия Ландузи-Дежерина (лице-лопаточно-плечевая). Миодистрофия Эрба-Рота. Характеристика неврологических нарушений. Методы диагностики. Принципы МГК. Возможности пренатальной диагностики в профилактике рождения больного потомства.

Наследственные миопатии: классификация, этиопатогенез, общая клиническая характеристика. Врожденные структурные, метаболические, митохондриальные миопатии. Характеристика неврологических нарушений.

Наследственные миотонии: классификация, этиопатогенез, общая клиническая характеристика. Миотония Томсена. Миотоническая дистрофия. Характеристика неврологических нарушений.

Наследственные спинальные мышечные атрофии (SMA), генетические основы, классификация, этиопатогенез, общая клиническая характеристика. SMA I типа, SMA II типа, SMA III типа. Характеристика неврологических нарушений.

Наследственные моторно-сенсорные невропатии (НМСН), классификация, этиопатогенез. Генетические основы НМСН. Общая характеристика демиелинизирующих (I тип) и аксональных (II тип) НМСН. Клинические формы НМСН I типа: подтип IA (невральная амиотрофия Шарко-Мари-Туса), подтип IX и IB. Наследственная невропатия с предрасположенностью к параличам от сдавления. Характеристика неврологических нарушений.

Анализ медико-статистической информации о наследственных заболеваниях нервной системы, подготовка отчетов, ведение медицинской документации.

2.8. Наследственные заболевания обмена

Этиология и патогенез наследственных болезней обмена (НБО). Клиническая классификация. Типы наследования. Уровни диагностики.

Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО. Взаимодействие генотипа и среды в формировании НБО. Принципы лечения НБО. Коррекция обмена на уровне субстрата: диетические ограничения или добавления, усиленное выведение субстрата патологической реакции, альтернативные пути обмена, метаболическая ингибция. Коррекция на уровне продукта гена: возмещение или добавление недостающего продукта. Коррекция на уровне фермента: добавление кофактора, модификация ферментативной активности, возмещение фермента.

Биохимические методы диагностики НБО. Правила сбора и хранения биологического материала (моча, кровь, биопсийный материал, материал, получаемый при инвазивных методах пренатальной диагностики). Общая характеристика физико-химических методов. Фотометрия. Флюориметрия. Типы хроматографии. Электрофорез в различных носителях. Тандемная масс-спектрометрия (ТМС). Лабораторная диагностика основных групп НБО.

Характеристика аминокислот. Обмен аминокислот в норме. Основные метаболические дефекты. Фенилкетонурия, гиперфенилаланинемия. Лейциноз. Гомоцистинурия. Алкаптонурия. Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, профилактика. Нарушения транспорта аминокислот. Рахиты. Муковисцидоз, клинические формы. Методы диагностики, возможности лечения и профилактики.

Характеристика углеводов, обмен углеводов в норме. Основные метаболические дефекты. Классификация и спектр метаболических заболеваний. Непереносимость лактозы, фруктозы, сахарозы. Галактоземия. Болезни накопления гликогена (гликогенозы). Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, профилактика.

Общая характеристика метаболических дефектов, этиопатогенез. Спектр НБО: мукополисахаридозы, гликопротеинозы, сфинголипидозы, нарушения лизосомного транспорта. Методы диагностики. Возможности пренатальной диагностики.

Мукополисахаридозы, клиническая характеристика разных типов. Дифференциальная диагностика. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики.

Муколипидозы: тип II «I-cell disease», тип III. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

Сфингомиелин-холестериновый липидоз: болезнь Нимана-Пика тип А, В и С. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики.

Болезнь Гоше, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики.

Ганглиозидозы: GM1-ганглиозидоз, GM2-ганглиозидоз: болезнь Тея-Сакса, болезнь Зандхоффа. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики.

Лейкодистрофии. Глобоидноклеточная лейкодистрофия. Метахроматическая лейкодистрофия. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики.

Нейрональный цероидлипофусциноз, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики.

Болезнь Фабри. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики.

Маннозидоз. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики.

Дефекты окисления жирных кислот. Синдром внезапной младенческой смерти. Этиопатогенез, клиническая характеристика, принципы диагностики, лечения, профилактики.

Органические ацидурии, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики.

Пероксисомные болезни. Характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики. Синдром Цельвегера, адренолейкодистрофии, ризомелическая точечная хондродисплазия.

Митохондриальные болезни. Этиопатогенез, клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики. Синдромы Лея, MERRF, MELAS, Кернса-Сейра.

Болезни обмена металлов. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, медицинской профилактики. Болезнь Менкеса, болезнь Коновалова-Вильсона, гемохроматоз.

Нарушение синтеза и действия гормонов. Общая характеристика, диагностика, лечение. Дефекты синтеза и действия тиреоидных гормонов. Гипотиреоз. Дефекты синтеза и действия гормонов надпочечников (адреногенитальный синдром и др.). Дефекты синтеза и действия гормона роста. Генетические формы низкорослости.

Анализ медико-статистической информации о НБО, подготовка отчетов, ведение медицинской документации.

2.9. Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний

Современные методы ДНК-диагностики моногенных заболеваний (постнатальный, пренатальный и преимплантационный уровни диагностики). Разрешающая возможность различных методов, эффективность. Спектр наследственных заболеваний, диагностируемых в Республике Беларусь с помощью ДНК анализа.

Принципы организации молекулярно-генетической лаборатории. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике: условия взятия, хранения и транспортировки. Основные методические подходы при выделении ДНК из различных видов биологического материала.

Основы ПЦР-анализа: рутинная, мультиплексная, ПЦР-ИФА, рестрикционный анализ, ПЦР в реальном времени, мультиплексная амплификация лигированных зондов.

Электрофорез нуклеиновых кислот: в акриламидном геле, агарозном геле. Капиллярный электрофорез. Компьютерные приложения для обработки и анализа полученных результатов.

Секвенирование ДНК: секвенирование по Сэнгеру, высокопроизводительное секвенирование. Понятие биоинформатики и ее роль в молекулярной медицине. Интерпретация данных последовательности ДНК человека, полученных методами высокопроизводительного секвенирования (полноэкзомного, полногеномного).

Частные вопросы молекулярно-генетической диагностики распространенной моногенной патологии: диагностика фенилкетонурии, муковисцидоза, дефицита альфа-1-антитрипсина синдрома Жильбера, гемохроматоза, спинальной мышечной атрофии, атрофии Дюшенна-Беккера, миотонической дистрофии, хорей Гентингтона, синдрома ломкой X-хромосомы.

Молекулярно-генетические аспекты пренатальной диагностики наследственных заболеваний. Прямые и косвенные методы молекулярной диагностики. ДНК-диагностика при различных типах наследования. Группы риска. Особенности применения молекулярно-генетических методов в пренатальной диагностике моногенных заболеваний. Особенности применения молекулярных методов в пренатальной диагностике хромосомных заболеваний.

Преимущества скрининга на носительство наследственных заболеваний.

Возможные ошибки при проведении молекулярно-генетических исследований. Способы их устранения.

Анализ медико-статистической информации о результатах применения методов молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний, подготовка отчетов, ведение медицинской документации.

2.10. Пренатальная диагностика

Общие медицинские показания к пренатальной диагностике. Методические подходы. Популяционные скринирующие программы: основные принципы, сроки проведения, влияние на основные демографические показатели. Эффективность скринирующих программ.

Неинвазивные методы. Ультразвуковая (УЗ) диагностика: общие принципы, сроки проведения, методические подходы к выявлению пороков развития плода, разрешающая способность. УЗ маркеры патологии плода в 1-м и 2-м триместрах беременности. ВПР, диагностируемые пренатально. 1-ый триместр: пороки центральной нервной системы, мочевыделительной системы, опорно-двигательного аппарата, передней брюшной стенки. Прерывания беременности по медико-генетическим показаниям в 1-м триместре.

2-ой триместр: изолированные пороки, МВПР не хромосомной и хромосомной этиологии. Косвенные УЗ маркеры 2-го триместра беременности. ВПР сердца, возможности диагностики в 1-м и 2-м триместрах беременности, тактика ведения, МГК. Прерывания беременности по медико-генетическим показаниям во 2-м триместре.

Биохимический пренатальный скрининг на аномалии развития плода по сывороточным факторам матери: принципы и методические подходы, эффективность.

Инвазивные методы. Биопсия хориона: сроки беременности, медицинские показания, медицинские противопоказания, методика проведения. Амниоцентез: сроки беременности, медицинские медицинские показания, медицинские противопоказания, методика проведения. Возможности лабораторного исследования (амниотической жидкости, культуры клеток). Кордоцентез: сроки беременности, медицинские показания, медицинские противопоказания, методика проведения. Возможности лабораторного исследования крови плода. Осложнения инвазивных процедур.

Неинвазивное пренатальное тестирование. Основные понятия, необходимое оборудование, ограничение применения.

Биохимические методы в пренатальной диагностике наследственных заболеваний. Биохимический скрининг беременных в 1-м триместре: принципы организации, методические подходы, разрешающие возможности, эффективность. Характеристика сывороточных маркеров: альфафетопротеин, хориальный гонадотропин и его свободная бета-субъединица, неконъюгированный эстриол, РаРР-А. Оценка биохимических маркеров риска развития преэклампсии/эклампсии.

Принципы формирования беременных «групп риска» для проведения инвазивной пренатальной диагностики, медицинские показания для направления беременных на инвазивные процедуры. Сравнительная характеристика инвазивных методов (биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез), медицинские показания, сроки проведения, эффективность. Образцы плодного материала и методы (цитогенетические, FISH, молекулярные), используемые для диагностики хромосомных и моногенных заболеваний. Осложнения инвазивной диагностики в 1-м триместре. Спектр выявляемых наследственных заболеваний. УЗ контроль при инвазивных процедурах.

УЗ признаки состояния ЦНС плода в норме. Спектр ВПР ЦНС, подлежащих выявлению в 1-м и 2-м триместрах беременности. УЗ признаки экзэнцефалии, иниионцефалии, черепно-мозговая грыжа, голопрозенцефалия, порок Денди-Уокера. УЗ признаки дефекта нервной трубки (анэнцефалия, рахисхиз, спинномозговая грыжа). Разбор клинических ситуаций. Оформление УЗ протоколов.

УЗ признаки строения черепа и лицевых структур плода в норме. Краниостеноз, череп в форме «трилистника». Черепно-мозговые грыжи. Отоцефалия. Носовая кость и ее оценка, ариния, пробосцис. Срединная расщелина лица (фронтоназальная дисплазия). Расщелины губы и неба. Агнатия, микроретрогнатия. УЗ маркеры дефектов орофациальной области в 1-м триместре.

УЗ характеристика скелета плода в норме. Дефекты позвоночника и ребер (дефекты нервной трубки, сколиоз, сиреномелия, каудальная регрессия, спондило-костальный дизостоз). Системные скелетные дисплазии

(ахондрогенез, несовершенный остеогенез, кампомелическая дисплазия, танатофорная дисплазия, синдромы «короткие ребра-полидактилия» и др.).

УЗ характеристика конечностей плода в норме. УЗ возможности ранней диагностики пороков опорно-двигательного аппарата, спектр ВПР. УЗ диагностика пороков кистей и стоп – полидактилия, синдактилия, эктродактилия, косорукость, косолапость и др. Аномалии длинных трубчатых костей – акромелия, фокомелия, кампомелия, ризомелия, мезомелия. Артрогриппоз. УЗ признаки редукционных пороков конечностей. Синдром амниотических тяжей. Синдром Femur-Fibula Ulna.

УЗ характеристика пищеварительной и мочевой систем плода в норме. Физиологическое омфалоцеле, гастрошизис. Спектр ВПР, подлежащих выявлению в 1-м триместре. УЗ признаки аномалий желудка, кишечника.

УЗ характеристика мочевой системы плода в норме. Спектр ВПР мочевой системы, выявляемых в 1 триместре. Агенезия почек. Удвоенная почка. Дисплазии почек. Дистопия почек. Физиологическая пиелозктазия: механизм возникновения, тактика при выявлении. Обструктивные уропатии. Мегацистис. Экстрофия мочевого пузыря, клоака.

Нормальная УЗ анатомия сердца плода. Особенности фетальной гемодинамики – фетальные коммуникации. Методы ЭхоКГ: двумерная эхокардиография, М-режим, доплер-эхокардиография, ЦДК. Разрешающие возможности методов, эффективность. Классификация врожденных пороков сердца (ВПС). NT, кровоток в венозном протоке, трикуспидальная регургитация как маркеры ВПС плода. Принципы выделения беременных «группы риска» по кардиологической патологии у плода.

Спектр пороков сердца и сосудов, подлежащих пренатальной УЗ диагностике. Медицинские показания, оптимальные сроки проведения эхокардиографии плода. Методы, аппаратура. Сравнительная характеристика методов, используемых в диагностике ВПС в разные сроки гестации.

УЗ признаки нарушений ритма у плода (брадикардия, тахикардия, экстрасистолия). Типы ВПС: общий артериальный ствол, атриовентрикулярный канал, единственный желудочек, гипоплазия левых отделов сердца.

Нормальная анатомия органов грудной клетки. Особенности фетометрии грудной клетки в различные сроки беременности. Спектр пороков грудной клетки плода. Гипоплазия легких. Гидроторакс. Кистозно-аденоматозный порок легких и легочной секвестр. Аномалии грудной клетки. Врожденные аномалии диафрагмы. Опухоли грудной клетки.

Патоморфологическая верификация пренатально установленного диагноза аномалий развития плода в 1-ом и 2-ом триместрах беременности. Патоморфологическая верификация хромосомных болезней, генных синдромов. Основные морфологические признаки синдромов Дауна, Эдвардса, Патау.

Эмбриогенез ЦНС. Спектр, морфологические особенности ВПР ЦНС у плодов в 1-ом и 2-ом триместрах беременности.

Патоморфологическая верификация ВПС. Классификация, морфологические особенности нозологических форм ВПС.

Пороки развития дыхательной, пищеварительной, мочеполовой систем у плодов, абортированных по генетическим показаниям в 1-ом и 2-ом триместрах беременности. Морфологические особенности пороков.

Современные возможности патоморфологической диагностики системных скелетных дисплазий у плодов ранних сроков гестации.

Многоплодная беременность, частота. Инвазивная пренатальная диагностика. Особенности УЗ исследования при многоплодии. Принципы оценки NT при многоплодии. Определение типа плацентации. Монохориальные и дихориальные двойни. Определение хориальности в динамике беременности. Оценка результатов комбинированного скрининга при многоплодной беременности. Инвазивная диагностика при многоплодной беременности.

Молекулярно-генетические исследования при многоплодной беременности, зиготность, химеризм.

ВПР при многоплодной беременности. Возможности выявления ВПР при многоплодности в 1-м триместре. МГК при многоплодной беременности.

Фетоскопия. Принципы пренатальной коррекции врожденных и наследственных заболеваний. Фето-фетальный синдром: стадии, УЗ-маркеры, сроки манифестации, возможности пренатальной коррекции, осложнения, прогноз для жизни и здоровья новорожденных после фетоскопической коррекции фето-фетального синдрома.

Осложнения беременности, связанные с монохориальным типом плацентации, фето-фетальный трансфузионный синдром, синдром обратной артериальной перфузии, синдром анемии-полицитемии близнецов.

Неинвазивный пренатальный скрининг: определение, понятие о внеклеточной фетальной ДНК.

Плодная фракция: факторы, влияющие на величину плодной фракции, методы измерения плодной фракции, клиническое значение величины плодной фракции.

Основные подходы к анализу внеклеточной фетальной ДНК плода в крови матери. Количественный и качественный анализ ДНК с помощью высокопроизводительного секвенирования. Перспективы развития технологий, не использующих высокопроизводительное секвенирование, для анализа свободной фетальной ДНК в крови матери.

Клиническое применение неинвазивного пренатального скрининга: медицинские показания к применению, преимущества и ограничения.

Перспективы использования неинвазивного пренатального скрининга для выявления синдромов микродеций/микродупликаций и моногенных заболеваний у плода. Неинвазивный пренатальный скрининг и многоплодная беременность.

Законодательство и этические проблемы неинвазивного пренатального скрининга.

Анализ медико-статистической информации о результатах применения методов пренатальной диагностики аномалий развития и наследственных заболеваний плода, подготовка отчетов, ведение медицинской документации.

2.11. Репродуктивная генетика

Генетические аспекты мужского бесплодия, методы исследования, структура. Медицинские показания для дополнительного генетического тестирования.

Генетические аспекты женского бесплодия, методы исследования, структура. Медицинские показания для дополнительного генетического тестирования.

Нарушение формирования пола, диагностика, клинические варианты.

Вспомогательные репродуктивные технологии (ВРТ), виды, медицинские показания, эффективность. Генетические аспекты ВРТ. Экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО), интраплазматическое введение спермы (ИКСИ), биопсия яичка для получения спермы (ТЕСЕ): медицинские показания, подготовка, особенности проведения. МГК при подготовке к ВРТ.

Основные принципы проведения ЭКО. Медицинские показания и медицинские противопоказания. МГК при женском и мужском бесплодии. Предимплантационная диагностика: основные понятия, медицинские показания, осложнения, ограничение метода. МГК при подготовке к ЭКО.

Частота и структура невынашивания беременности. Медицинские показания для генетического обследования. Кариотипирование. Молекулярно-генетическое исследование постабортного материала, возможности и ограничения. Современные методы выявления генетических форм невынашивания, патоморфологическое исследование абортусов.

Фертильность при онкологических заболеваниях. МГК пациентов с наследуемыми формами рака. Прогноз для потомства.

Проблемы сохранения фертильности у пациентов с раком. Рак молочной железы, стадия, тип, медицинские показания для витрификации половых клеток. Современные методы сохранения фертильности у пациентов с наследуемыми формами рака.

Законодательство и этические проблемы применения ВРТ.

Анализ медико-статистической информации о результатах применения ВРТ, подготовка отчетов, ведение медицинской документации.

2.12. Скринирующие программы в профилактике наследственной патологии

История развития, принципы организации скринирующих программ наследственной патологии. Массовые и селективные скринирующие программы, их роль в профилактике наследственной патологии. Массовый скрининг новорожденных на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, гиперплазию коры надпочечников, галактоземию. ТМС как метод неонатального скрининга.

Принципы организации неонатального скрининга. Стратегия и тактика скрининга. Выбор основного определяемого показателя. Расчет границы нормальных значений (cut-off). Интерпретация результатов неонатального скрининга. Подходы к валидации первично-положительных результатов

различных скринирующих программ. Ведение компьютерных баз данных. Технологии проведения неонатального скрининга: флуориметрия и флуоресценция с разобщением во времени, ТМС. Контроль качества в неонатальном скрининге.

Новые возможности неонатальных скринирующих программ. Неонатальный скрининг на спинальную мышечную атрофию, лизосомные болезни накопления, иммунодефицитные состояния, нарушения слуха, критические пороки сердца. Полногеномное и экзомное секвенирование – близкое будущее неонатального скрининга.

Пренатальный скрининг аномалий развития и наследственных заболеваний и его эффективность в профилактике заболеваемости, инвалидности и смертности. Неонатальный скрининг наиболее частых наследственных заболеваний и его эффективность в профилактике детской заболеваемости и инвалидности. Влияние скринирующих программ аномалий развития и наследственных заболеваний на основные демографические показатели в Республике Беларусь.

Анализ медико-статистической информации о результатах применения массовых и селективных скринирующих программ, подготовка отчетов, ведение медицинской документации, компьютерных баз данных.

3. КОМПОНЕНТ УЧРЕЖДЕНИЯ ОБРАЗОВАНИЯ (ИНОЙ ОРГАНИЗАЦИИ)

Компонент образования (иной организации) включает вопросы освоения новых методов, частных и авторских методик, технологий, в том числе уникальных для организации, иных достижений медицины по специальности клинической ординатуры «Генетика», селективные курсы, участие в научно-исследовательской.

КВАЛИФИКАЦИОННЫЕ ТРЕБОВАНИЯ ДЛЯ ЗАНЯТИЯ ДОЛЖНОСТИ СЛУЖАЩЕГО «ВРАЧ-ГЕНЕТИК»

По окончании подготовки в клинической ординатуре врач-генетик должен знать:

- роль идеологии белорусского государства в развитии общества;
- идеологические и нравственные ценности общества;
- основные направления государственной политики;
- формы и методы идеологической работы в трудовых коллективах;
- правовые основы государственной политики в сфере борьбы с коррупцией;
- основы медицинской этики и деонтологии в оказании медицинской помощи;
- принципы эффективной коммуникации в здравоохранении;
- законодательство Республики Беларусь по вопросам организации медико-генетической помощи населению;
- основные принципы, цель, возможности и проблемное поле коммуникации в здравоохранении;
- элементы и этапы процесса коммуникации;
- принципы эффективной коммуникации в здравоохранении;
- понятие и виды коммуникативных барьеров, способы их преодоления;
- правовые основы государственной политики в сфере борьбы с коррупцией;
- общие вопросы организации медико-генетической службы;
- основы медицинской этики и деонтологии в оказании специализированной медицинской помощи пациентам с генетической патологией;
- общие принципы статистических методов обработки медицинской информации;
- принципы организации лечебно-диагностического процесса в организации здравоохранения;
- правовые, организационные, экономические аспекты применения современных информационно-коммуникационных технологий в здравоохранении;
- законы генетики, ее значение для медицины, закономерности наследственности в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний человека;
- современную классификацию заболеваний;
- типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии;
- общие характеристики болезней с наследственным предрасположением, общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний, принципы происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов болезней;
- врожденные аномалии;

медицинские показания для проведения специальных методов исследования (цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического, ультразвукового и других методов);

критерии диагноза различных заболеваний;

этиологию, патогенез и меры профилактики наиболее часто встречающихся заболеваний;

адаптивные реакции, с позиций концепции саногенеза, на клеточно-тканевом, органном и организменном уровнях, взаимосвязь адаптивных и патогенных реакций и процессов, определяющих характер и исходы синдромов и болезней; основы доказательной медицины; алгоритмы проведения синдромальной диагностики наследственной патологии;

основные подходы к лечению и медицинской реабилитации пациентов с наследственной патологией и болезнями с наследственным предрасположением;

биохимические дефекты и методы их диагностики при наиболее распространенных заболеваниях обмена;

биохимические дефекты и методы их диагностики при наследственных заболеваниях обмена веществ;

диагностические признаки основных внутренних заболеваний;

диагностические признаки основных заболеваний у детей, дифференциальный диагноз между наследственными и ненаследственными заболеваниями у детей;

жизненный цикл клетки, его периоды, ядро клетки и хромосомы, роль ядра и цитоплазмы в наследственности;

значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;

кроссинговер и его биологическую роль;

методику проведения диагностических процедур в медицинской генетике;

методологию основных современных исследований, признанных в сообществе врачей-генетиков в последние пять лет;

методы и принципы профилактики наследственной и врожденной патологии;

молекулярные основы и клиническое значение определенных мутаций при моногенных заболеваниях;

молекулярные основы и причины наиболее распространенных моногенных заболеваний;

мониторинг врожденных аномалий развития;

мутагенез: химический, радиационный, биологический;

наиболее распространенные синдромы и наследственные заболевания;

нарушения гормонального статуса;

нарушения сперматогенеза и овогенеза;

нормальное течение беременности, критические периоды;

нормальный кариотип человека и кариотипы при наиболее распространенных хромосомных синдромах;

общие медицинские показания для проведения пренатальной диагностики;

общую клиническую характеристику, особенности течения, диагностику и лечение наследственных заболеваний;

общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики генетических заболеваний;

организацию неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз;

организацию пренатальной диагностики наследственных заболеваний и пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные заболевания;

основные результаты современных исследований в области диагностики редких наследственных заболеваний, признанные в сообществе врачей-генетиков в последние пять лет;

основные результаты современных исследований в области лечения редких наследственных заболеваний обмена, признанных в сообществе врачей-генетиков в последние пять лет;

основные симптомы и синдромы в медицинской генетике;

основы общей генетики человека;

основы и принципы лечения наследственной патологии в рамках высокоспециализированной медико-генетической помощи;

оценку репродуктивного здоровья человека;

патологию беременности;

периконцепционную профилактику, медицинские показания для проведения периконцепционной профилактики;

медицинские показания и медицинские противопоказания к диагностическим процедурам в рамках высокоспециализированной медико-генетической помощи;

медицинские показания к назначению лабораторно-диагностических исследований

и инструментальных методов при диагностике редких наследственных заболеваний;

порядок оформления медицинской документации при проведении медицинской экспертизы с оформлением медицинского заключения;

порядок проведения медицинской экспертизы;

последовательность и объем сбора сведений о пациенте с наследственной и врожденной патологией;

принципы генетического скрининга беременных в различные сроки беременности;

принципы диспансеризации при наследственной патологии;

принципы лечения редких наследственных заболеваний обмена;

принципы массового генетического скрининга новорожденных на наследственные заболевания;

принципы работы медицинского инструментария и аппаратуры для лабораторно-диагностических процедур в медицинской генетике;

принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных заболеваниях, мультифакториальных заболеваниях, кровнородственных браках и мутагенных воздействиях;

регуляцию экспрессии генов;

сперматогенез и овогенез, особенности гаметогенеза у человека;

структуру ДНК, репликацию ДНК, репарацию ДНК;

требования к формированию и ведению компьютерных баз данных;

эпидемиологию, этиологию, патогенез, клиническую картину, диагностику редких наследственных заболеваний;

этиологию, патогенез, классификацию, клинические проявления, диагностику и принципы лечения наследственной и врожденной патологии;

эффективность медико-генетического консультирования;

эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний.

По окончании подготовки в клинической ординатуре врач-генетик должен уметь:

использовать в практической деятельности идеи и понятия, посредством которых выражается идеология белорусского государства;

применять модели коммуникации в профессиональной деятельности;

оценивать и разрешать конфликтные ситуации в медицинской практике;

осуществлять взаимодействие с врачами-специалистами смежных специальностей;

организовывать обработку и защиту персональных данных в организации здравоохранения;

работать со специальными медицинскими регистрами;

внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных заболеваний;

излагать информацию ясно, четко, структурно;

интерпретировать результаты биохимических генетических исследований при наследственных заболеваниях обмена;

интерпретировать результаты лабораторных и специальных методов диагностики генетической патологии;

интерпретировать результаты микроядерного теста для формирования группы риска по реализации хромосомных аберраций;

интерпретировать результаты молекулярно-генетического исследования при наиболее распространенных моногенных заболеваниях;

интерпретировать результаты молекулярно-генетического исследования при редких моногенных заболеваниях;

интерпретировать результаты цитогенетического анализа при наиболее распространенных хромосомных синдромах;

интерпретировать результаты цитогенетического исследования в семьях, планирующих беременность, семьях с бесплодием и отягощенным акушерским анамнезом;

намечать объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни для уточнения диагноза и получения достоверного результата;

информировать семью в части медико-генетического прогноза в доступной форме;

определять необходимость специальных методов исследования (лабораторных, генетических, ультразвуковых, рентгенологических, функциональных);

ставить предварительный диагноз;

представлять результаты собственных наблюдений на профессиональных площадках информационного обмена;

проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях;

проводить объективное клиническое обследование пробанда, родителей и других родственников;

проводить дифференциальную диагностику между наследственными синдромами;

пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения;

работать со специализированной базой данных по генетическим заболеваниям и мутациям;

своевременно информировать заинтересованные стороны о случаях выявления редких патологических состояний, возникающих при наследственных заболеваниях;

своевременно корректировать проводимую диетотерапию при наследственных заболеваниях обмена;

синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин, ее вызывающих;

слушать и вести беседу, учитывать эмоциональное состояние собеседника;

соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами;

соблюдать нормы и правила делового этикета;

строить коммуникации и устанавливать контакт с людьми;

формулировать медицинские показания для направления на специальное генетическое исследование;

разрешать конфликтные ситуации, отстаивать свою точку зрения, не разрушая отношений;

анализировать результаты инструментальных методов диагностики при редких наследственных заболеваниях;

анализировать результаты комплексного медико-генетического консультирования и лабораторно-диагностических исследований при диагностике редких наследственных заболеваний;

внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных заболеваний;

интерпретировать результаты лабораторных, инструментальных методов исследования;

информировать пациента или его законного представителя о возможности выбора методов и способов профилактики, обследования, лечения при наследственной патологии;

информировать пациента и его родственников в соответствии с требованиями правил «информированного согласия»;

консультировать пациентов и членов их семей при подозрении или установленном диагнозе наследственной или врожденной патологии;

назначать диагностические исследования пациенту с наследственной и врожденной патологией;

обучать пациента или его законного представителя правилам, соблюдение которых необходимо для успешной диагностики и лечения наследственной патологии;

объяснять семье в доступной форме смысл медико-генетического прогноза;

организовывать первичную, вторичную и третичную профилактику наследственной и врожденной патологии;

организовывать предимплантационную профилактику наследственной и врожденной патологии;

организовывать психологическую реабилитацию пациентов с генетической патологией;

осматривать пациентов перед, во время и после диагностических процедур;

оформлять медицинскую генетическую документацию, в том числе электронную, вести компьютерную базу данных;

оформлять публикации;

оценивать данные ультразвукового исследования беременных на различных сроках;

оценивать результаты лабораторных методов диагностики;

оценивать результаты неонатального скрининга;

оценивать результаты пренатального скрининга;

оценивать эффективность диетотерапии при наследственных заболеваниях обмена;

планировать и проводить коммуникативное взаимодействие в медицинской практике;

получать согласие на проведение инвазивных и лечебно-диагностических процедур при наследственной патологии;

применять различные методы пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц;

применять основные методические подходы к анализу, оценке, экспертизе качества медицинской помощи для выбора адекватных управленческих решений;

проводить анализ родословной семьи с целью определения типа наследования заболевания;

проводить антропометрическое исследование с целью определения диагностических микропризнаков;

проводить генетический анализ;

проводить диагностические мероприятия в рамках оказания специализированной медицинской помощи при генетической патологии;

проводить дифференциальную диагностику различной генетической патологии;

проводить объективные клинические обследования пробанда, родителей и других родственников;

проводить синдромальную диагностику при наследственной патологии;

проводить фенотипический осмотр пациента с генетической патологией;

работать со специализированными базами данных по генетическим заболеваниям и компьютерными видеодиагностическими программами;

рассчитывать и анализировать статистические показатели, характеризующие состояние здоровья населения и системы здравоохранения;

рассчитывать генетический риск для sibсов и потомства при различных типах наследственной патологии;

рассчитывать диетотерапию при наследственных заболеваниях обмена;

рассчитывать и анализировать основные медико-демографические показатели;

собирать, обрабатывать и анализировать анамнестические данные;

представлять графические изображения родословной семьи с подозрением или установленным диагнозом наследственной или врожденной патологии;

составлять генетический прогноз для конкретной семьи;

формулировать диагноз согласно действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем при выявлении наследственной и врожденной патологии;

формулировать медицинские показания для направления пациентов на генетико-биохимическое исследование;

формулировать медицинские показания для направления пациентов на молекулярно-генетическое исследование;

формулировать медицинские показания для направления пациентов на цитогенетическое исследование.

МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ ЗНАНИЙ И ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ

Примерный перечень вопросов для проведения зачета по разделу «Общепрофессиональная подготовка»

1. Сущность и содержание современных идеологических процессов в Республике Беларусь.
2. Структура идеологии белорусского государства и ее компоненты.
3. Функции идеологии в общественной и политической жизни.
4. Идеология как политико-социальное мировоззрение.
5. Мировоззренческая основа идеологии белорусского государства.
6. Основы государственного устройства Республики Беларусь.
7. Белорусская государственность: истоки и формы.
8. Белорусская государственность на современном этапе.
9. Система нормативно-ценностных императивов государственности Республики Беларусь.
10. Идея светского государства и ее реализация в Конституции и законодательстве Республики Беларусь.
11. Содержание белорусской национальной идеи.
12. Конституция Республики Беларусь как политический, правовой и идеологический феномен.
13. Понятие и характерные черты конституционного строя Республики Беларусь и его основ. Политико-правовое значение суверенитета.
14. Президент Республики Беларусь – гарант формирования и реализации идеологической политики государства.
15. Характер, особенности и тенденции государственно-конфессиональных отношений в Республике Беларусь.
16. Внешняя политика как важная часть идеологии белорусского государства.
17. Основные характеристики государственной системы здравоохранения в Республике Беларусь на современном этапе.
18. Основные принципы государственной политики Республики Беларусь в области здравоохранения.
19. Виды государственных минимальных социальных стандартов в области здравоохранения.
20. Направления стратегического развития здравоохранения Республики Беларусь.
21. Санитарно-эпидемиологическое благополучие населения, место и роль органов и учреждений, осуществляющих государственный санитарный надзор в системе охраны здоровья населения.
22. Законодательство Республики Беларусь о здравоохранении. Конституция Республики Беларусь, ее сущность и социальное значение как основы правовой базы здравоохранения.

23. Понятие, предмет и методы правового регулирования медицинского права, принципы и источники медицинского права.
24. Закон Республики Беларусь «О здравоохранении»: правовые, организационные, экономические и социальные основы государственного регулирования в области здравоохранения.
25. Юридическая ответственность и правонарушения в здравоохранении.
26. Преступления против жизни и здоровья: их состав, субъекты, санкции.
27. Уголовная ответственность медицинских работников за преступления, связанные с медицинской деятельностью.
28. Должностные преступления. Понятие должностного лица.
29. Превышение служебных полномочий. Понятия: служебный подлог, служебная халатность, получение взятки.
30. Правовые основы государственной политики в сфере борьбы с коррупцией.
31. Понятие гражданского права, части и их характеристика.
32. Гражданско-правовой характер медицинских услуг.
33. Порядок взыскания убытков с медицинской организации при причинении пациенту повреждения здоровья.
34. Понятие морального вреда. Основания возмещения морального вреда.
35. Понятие и суть административной ответственности медицинских работников. Виды административных наказаний.
36. Понятие трудового права, части трудового права, характеристика.
37. Правовая основа регулирования трудовых отношений с работниками здравоохранения.
38. Трудовой договор: стороны, порядок его заключения, основания изменения и прекращения.
39. Рабочее время и время отдыха.
40. Заработная плата: виды и системы.
41. Трудовая дисциплина, дисциплинарная и материальная ответственность работников.
42. Специфика этических взаимоотношений в системе «врач-пациент».
43. Универсальные принципы и нормы медицинской этики и их специфика.
44. Основные правила медицинской этики: правдивость, конфиденциальность, информированное согласие. Их отражение в национальном законодательстве.
45. Основные модели взаимоотношений врача и пациента в современном обществе.
46. Этико-деонтологические нормы и правила в профилактическом, лечебном и реабилитационном процессах.
47. Социально-психологические аспекты работы врача-специалиста.
48. Правовое регулирование ответственности медицинских работников.

49. Законодательство Республики Беларусь в области медицинской этики и деонтологии.
50. Медицинская информация: свойства, виды и ее обработка.
51. Понятие информационной технологии, ее цель и инструментарий.
52. Основные виды информационных технологий и способы обработки информации, которые применяются в медицине.
53. Централизованная информационная система здравоохранения Республики Беларусь: функционирование и использование.
54. Автоматизированное рабочее место в медицине. Основные понятия, примеры. Общие требования, предъявляемые к АРМ и ее структура.
55. Электронный медицинский документ. Электронная медицинская карта пациента. Понятие электронного рецепта.
56. Создание и демонстрация мультимедийных презентаций в приложении MS PowerPoint.
57. Обмен информацией в компьютерных сетях с помощью электронной почты. Понятие электронного адреса и электронного письма.
58. Основные программы для архивации данных. Интерфейс и настройки программ.
59. Клиническая фармакология. Предмет и задачи. Лекарство, человек и общество.
60. Номенклатура и классификация лекарственных средств.
61. Исследования биоэквивалентности генерических лекарственных средств.
62. Клинические испытания лекарственных средств.
63. Клиническая фармакокинетика.
64. Клиническая фармакодинамика.
65. Взаимодействие лекарственных средств.
66. Нежелательные реакции лекарственных средств. Пути профилактики.
67. Основы фармакогенетики.
68. Медицина, основанная на доказательствах.
69. Система рационального использования лекарственных средств. Республиканский формуляр лекарственных средств.
70. Оптимизация схем лекарственной терапии.
71. Уровни доказательств действенности лекарственных средств и класс рекомендаций.
72. Клиническая фармакология и тактика применения лекарственных средств.
73. Основные положения фармакоэкономики и методы клинико-экономического анализа.
74. Лекарственные поражения органов и систем.
75. Особенности сердечно-легочной реанимации у детей.
76. Специфика реанимационных мероприятий в амбулаторно-поликлинических условиях.

Перечень вопросов для проведения собеседования

1. Молекулярно-генетические основы наследственности. Ген: определение понятия, строение, функции.
2. Репликация. Транскрипция. Сплайсинг. Трансляция.
3. Действие и взаимодействие генов. Генотип и фенотип.
4. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Фенокопия. Генетическая гетерогенность.
5. Эпигенетика. Понятие об эпигенетическом наследовании. Эпигенетическая регуляция экспрессии генов.
6. Моногенные заболевания: определение понятия, типы мутаций.
7. Основные модели менделевского наследования, значение для генетического прогноза.
8. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
9. Митохондриальный геном. Особенности митохондриальной генетики.
10. Мультифакториальные заболевания. Модель наследования при мультифакториальных заболеваниях.
11. Причины возникновения мутаций. Спонтанный мутагенез.
12. Классификация мутаций.
13. Основные понятия популяционной генетики. Частоты признаков и генов.
14. Генетическое равновесие в популяции и нарушающие его факторы. Мутации и отбор.
15. Определение понятия «наследственное заболевание».
16. Распространенность наследственных заболеваний, вклад в структуру смертности, заболеваемости, инвалидности.
17. Классификация наследственных заболеваний.
18. Понятие о генеалогическом анализе, правила составления родословных.
19. Понятие генетического риска, значение для генетического прогноза.
20. Цели и задачи МГК. Контингенты, подлежащие МГК, показания для направления на МГК.
21. Принципы лечения наследственных заболеваний. Принципы лечения орфанных заболеваний. Медико-социальная реабилитация.
22. Принципы и уровни профилактики наследственных заболеваний:
23. Оценка эффективности мероприятий по профилактике врожденных и наследственных заболеваний.
24. Анализ медико-статистической информации о врожденных и наследственных заболеваниях.
25. Основные тератогенные факторы. Механизмы тератогенеза. Терминационный тератогенетический период. Клинические проявления действия тератогенных факторов.
26. Ошибки морфогенеза: порок развития, дизрупция, дисплазия, деформация.

27. Классификация ВПР в зависимости от объекта воздействия, последовательности возникновения, распространенности врожденных аномалий в организме.

28. ВПР изолированные и системные.

29. Множественные ВПР (МВПР): неклассифицированные комплексы МВПР и синдромальные формы.

30. Генетическая составляющая в мультифакториальных заболеваниях.

31. Система мониторинга врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода) в Республике Беларусь.

32. Хромосомы, структурно-функциональная организация.

33. Понятие о кариотипе человека и современная классификация хромосом. Запись хромосомных нарушений согласно международной номенклатуре (ISCN).

34. Количественные аномалии хромосом, цитогенетические варианты трисомии 21 и 13.

35. Аномалии в системе половых хромосом у мужчин и женщин.

36. Сбалансированные абберрации хромосом: реципрокные и робертсоновские транслокации, инсерции, пери- и парацентрические инверсии.

37. Цитогенетическая характеристика несбалансированных структурных перестроек хромосом: делеции, дупликации, изохромосомы, дериватные, рекомбинантные, кольцевые и маркерные хромосомы.

38. Характеристика цитогенетических методов диагностики хромосомных аномалий, разрешающие возможности.

39. Принципы организации цитогенетических исследований в диагностической практике. Биологический материал, условия взятия, хранения и транспортировки.

40. Основные методические подходы при получении цитогенетических препаратов хромосом из культур клеток лимфоцитов периферической крови, амниотической жидкости, ворсин хориона и плаценты.

41. Клинические синдромы при количественных нарушениях половых хромосом у мужчин и женщин.

42. Типы структурных перестроек половых хромосом.

43. Особенности диагностики аббераций Y-хромосомы.

44. Полиморфизм гетерохроматиновых участков хромосом и коротких плеч акроцентрических хромосом.

45. Характеристика метода хромосомного микроматричного анализа. Диагностическая значимость, разрешающая способность. Области применения. Проблемы интерпретации получаемых результатов.

46. Характеристика пренатальной диагностики хромосомных болезней. Материал, используемый для цитогенетических исследований.

47. Особенности использования цитогенетических методов в пренатальной диагностике (стандартное кариотипирование, FISH, хромосомный микроматричный анализ). Понятие о «плацентарном мозаицизме», сложности интерпретации.

48. Понятие гетерогенности и мозаицизма, виды, распространенность. Возможности выявления мозаицизма с помощью цитогенетических и молекулярно-генетических методов. Клиническое значение мозаицизма.
49. Генетическая природа хромосомных болезней.
50. Хромосомные заболевания наследственные и *de novo*.
51. Клиническая характеристика синдромов, сопровождающихся количественными аномалиями хромосом.
52. Клиническая характеристика синдромов, сопровождающихся структурными аномалиями хромосом.
53. Понятие о микроделеционных синдромах.
54. Синдромы хромосомной нестабильности, их распространенность.
55. Импринтинговые синдромы.
56. Однородительская дисомия (ОРД).
57. Общая характеристика синдромов МВПР. Понятие синдрома, следствия, ассоциации.
58. Понятие о фенотипическом ядре синдрома.
59. Понятие больших и малых аномалий развития.
60. Значение пенетрантности и экспрессивности в диагностике наследственных заболеваний.
61. Синдромы МВПР с аутосомно-доминантным типом наследования. Клиническая картина, методы диагностики, МГК и профилактика синдромов.
62. Синдромы МВПР с аутосомно-рецессивным типом наследования. Клиническая картина, методы диагностики, МГК и профилактика синдромов.
63. Синдромы МВПР с Х-сцепленным наследованием. Клиническая картина, методы диагностики, МГК синдромов с Х-сцепленным рецессивным типом наследования.
64. Клиническая картина, методы диагностики, МГК с Х-сцепленным доминантным типом наследования.
65. Синдромы МВПР с неуточненным типом наследования и обусловленные спорадическими мутациями.
66. Понятие об ассоциациях.
67. Ненаследственные синдромы МВПР. Клиническая картина, методы диагностики.
68. МГК синдромов МВПР с неуточненным типом наследования.
69. Синдромы МВПР, обусловленные тератогенными факторами. Клиническая картина, методы диагностики, МГК и профилактика.
70. Синдромы МВПР с нарушением физического развития. Клиническая картина, методы диагностики, МГК синдромов с макросомией и опережающим физическим развитием.
71. Клиническая картина, методы диагностики, МГК синдромов с задержкой физического развития.
72. Клиническая картина, методы диагностики, МГК синдромов с краниостенозом и аномалиями конечностей.
73. Клиническая картина, методы диагностики, МГК синдромов с

глухотой.

74. Синдромы МВПР с поражением соединительной ткани: клиническая картина, методы диагностики, МГК и профилактика.

75. Синдромы МВПР с прогерией: клиническая картина, методы диагностики, МГК и профилактика.

76. Синдромы с нарушением половой дифференцировки.

77. Системные скелетные дисплазии. Современная международная классификация. Характеристика основных групп.

78. Клинико-рентгенологическая характеристика наиболее частых форм системных скелетных дисплазий.

79. Синдромы с эндокринными нарушениями.

80. Синдромы с сахарным диабетом: клинико-генетические характеристики, тактика обследования пациентов группы риска, методы диагностики. Синдромы с нарушением роста.

81. Определение понятия «микроцефалия». Этиологическая гетерогенность микроцефалии. Генуинная микроцефалия. Методы диагностики. Принципы МГК. Возможности пренатальной диагностики в профилактике рождения больного потомства.

82. Определение понятия «гидроцефалия», этиологическая гетерогенность. Изолированная наследственная X-сцепленная рецессивная гидроцефалия.

83. Синдромы МВПР с гидроцефалией.

84. Дефекты нервной трубки.

85. Определение понятия «макроцефалия». Синдромы МВПР с макроцефалией, Принципы МГК. Возможности пренатальной диагностики в профилактике рождения больного потомства.

86. Моногенные синдромы с ВПР ЦНС.

87. Спектр пороков мозга при распространенных хромосомных синдромах и микроделециях. Характеристика неврологических нарушений. Возможности пренатальной диагностики по профилактике рождения больного потомства.

88. Классификация генодерматозов,

89. Определение понятия «факоматоз». Спектр заболеваний, относящихся к этой группе. Принципы МГК. Возможности пренатальной диагностики в профилактике рождения больного потомства.

90. Вклад генетических факторов в этиологию олигофрении. Идиопатическая УО.

91. Миодистрофии: классификация, этиопатогенез, общая клиническая характеристика.

92. Методы диагностики миодистрофий. Принципы МГК. Возможности пренатальной диагностики в профилактике рождения больного потомства.

93. Наследственные миопатии: классификация, этиопатогенез, общая клиническая характеристика. Врожденные структурные, метаболические, митохондриальные миопатии. Характеристика неврологических нарушений.

94. Наследственные миотонии: классификация, этиопатогенез, общая

клиническая характеристика.

95. Наследственные спинальные мышечные атрофии (SMA), генетические основы, классификация, этиопатогенез, общая клиническая характеристика.

96. Наследственные моторно-сенсорные невропатии (НМСН), классификация, этиопатогенез. Генетические основы НМСН. Общая характеристика демиелинизирующих (I тип) и аксональных (II тип) НМСН.

97. Наследственная невропатия с предрасположенностью к параличам от сдавления. Характеристика неврологических нарушений.

98. Наследственные болезни обмена (НБО). Клиническая классификация. Уровни диагностики. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО.

99. Взаимодействие генотипа и среды в формировании НБО.

100. Принципы лечения НБО.

101. Биохимические методы диагностики НБО.

102. Общая характеристика физико-химических методов. Фотометрия. Флюориметрия. Типы хроматографии. Электрофорез в различных носителях. ТанDEMная масс-спектрометрия (ТМС).

103. Характеристика аминокислот. Обмен аминокислот в норме. Основные метаболические дефекты. Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, профилактика.

104. Нарушения транспорта аминокислот.

105. Рахиты.

106. Муковисцидоз, клинические формы. Методы диагностики, возможности лечения и профилактики.

107. Характеристика углеводов, обмен углеводов в норме. Основные метаболические дефекты. Классификация и спектр метаболических заболеваний.

108. Болезни накопления гликогена (гликогенозы). Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, профилактика.

109. Мукополисахаридозы, клиническая характеристика разных типов. Дифференциальная диагностика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

110. Муколипидозы: тип I/II «I-cell disease», тип III. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

111. Сфингомиелин-холестериновый липидоз: болезнь Нимана-Пика тип А, В и С. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

112. Болезнь Гоше, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

113. Ганглиозидозы: клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

114. Лейкодистрофии. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

115. Нейрональный цероидлипофусциноз, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

116. Болезнь Фабри. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.
117. Маннозидоз. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.
118. Дефекты окисления жирных кислот. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.
119. Синдром внезапной младенческой смерти. Этиопатогенез, клиническая характеристика, принципы диагностики, лечения, профилактики.
120. Органические ацидурии, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.
121. Пероксисомные болезни. Характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.
122. Митохондриальные болезни. Этиопатогенез, клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.
123. Болезни обмена металлов. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.
124. Дефекты синтеза и действия тироидных гормонов. Гипотиреоз.
125. Дефекты синтеза и действия гормонов надпочечников.
126. Дефекты синтеза и действия гормона роста. Генетические формы низкорослости.
127. Современные методы ДНК-диагностики моногенных заболеваний (постнатальный, пренатальный и преимплантационный уровни диагностики). Разрешающая возможность различных методов, эффективность.
128. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике: условия взятия, хранения и транспортировки.
129. Основы ПЦР-анализа: рутинная, мультиплексная, ПЦР-ИФА, рестрикционный анализ, ПЦР в реальном времени, мультиплексная амплификация лигированных зондов.
130. Секвенирование ДНК: секвенирование по Сэнгеру, высокопроизводительное секвенирование.
131. Понятие биоинформатики и ее роль в молекулярной медицине. Интерпретация данных последовательности ДНК человека, полученных методами высокопроизводительного секвенирования (полноэкзомного, полногеномного).
132. Молекулярно-генетические аспекты пренатальной диагностики наследственных заболеваний. Прямые и косвенные методы молекулярной диагностики.
133. Особенности применения молекулярно-генетических методов в пренатальной диагностике моногенных заболеваний.
134. Особенности применения молекулярных методов в пренатальной диагностике хромосомных заболеваний.
135. Преконцепционный скрининг на носительство наследственных заболеваний.
136. Возможные ошибки при проведении молекулярно-генетических

исследований. Способы их устранения.

137. Популяционные скринирующие программы: основные принципы, сроки проведения, влияние на основные демографические показатели.

138. Биохимический пренатальный скрининг на аномалии развития плода по сывороточным факторам матери: принципы и методические подходы, эффективность.

139. Неинвазивные методы. Ультразвуковая (УЗ) диагностика: общие принципы, сроки проведения, методические подходы к выявлению пороков развития плода, разрешающая способность.

140. УЗ маркеры патологии плода в 1-м и 2-м триместрах беременности.

141. ВПР, диагностируемые пренатально в 1-ом триместре.

142. Показания для прерывания беременности по медико-генетическим показаниям в 1-м триместре.

143. ВПР, диагностируемые пренатально во 2-ом триместре: изолированные пороки, МВПР не хромосомной и хромосомной этиологии.

144. Косвенные УЗ маркеры 2-го триместра беременности.

145. ВПР сердца, возможности диагностики в 1-м и 2-м триместрах беременности, тактика ведения, МГК.

146. Показания для прерывания беременности по медико-генетическим показаниям во 2-м триместре.

147. Биопсия хориона: сроки беременности, показания, противопоказания, методика проведения.

148. Амниоцентез: сроки беременности, показания, противопоказания, методика проведения.

149. Возможности лабораторного исследования (амниотической жидкости, культуры клеток).

150. Кордоцентез: сроки беременности, показания, противопоказания, методика проведения. Возможности лабораторного исследования крови плода.

151. Осложнения инвазивных процедур.

152. Неинвазивное пренатальное тестирование. Основные понятия, необходимое оборудование, ограничение применения.

153. Принципы формирования беременных «групп риска» для проведения инвазивной пренатальной диагностики, показания для направления беременных на инвазивные процедуры. Образцы плодного материала и методы (цитогенетические, FISH, молекулярные), используемые для диагностики хромосомных и моногенных заболеваний.

154. УЗ признаки состояния ЦНС плода в норме. Спектр ВПР ЦНС, подлежащих выявлению в 1-м и 2-м триместрах беременности.

155. УЗ признаки строения черепа и лицевых структур плода в норме. Краниостеноз, Черепно-мозговые грыжи. Отоцефалия.

156. Носовая кость и ее оценка, ариния, пробосцис.

157. Срединная расщелина лица. Расщелины губы и неба. УЗ маркеры дефектов орофациальной области в 1-м триместре.

158. УЗ характеристика скелета плода в норме. Дефекты позвоночника и

ребер.

159. Системные скелетные дисплазии.
160. УЗ характеристика конечностей плода в норме. УЗ возможности ранней диагностики пороков опорно-двигательного аппарата, спектр ВПР.
161. УЗ характеристика пищеварительной системы плода в норме. Физиологическое омфалоцеле, гастрошизис. Спектр ВПР, подлежащих выявлению в 1-м триместре.
162. УЗ признаки аномалий желудка, кишечника.
163. УЗ характеристика мочевой системы плода в норме. Спектр ВПР мочевой системы, выявляемых в 1 триместре.
164. Обструктивные уropатии. Мегацистис. Экстрофия мочевого пузыря, клоака.
165. Нормальная УЗ анатомия сердца плода. Особенности фетальной гемодинамики – фетальные коммуникации.
166. Методы ЭхоКГ: двумерная эхокардиография, М-режим, доплер-эхокардиография, ЦДК. Разрешающие возможности методов, эффективность.
167. NT, кровоток в венозном протоке, трикуспидальная регургитация как маркеры ВПС плода.
168. Принципы выделения беременных «группы риска» по кардиологической патологии у плода.
169. УЗ признаки нарушений ритма у плода (брадикардия, тахикардия, экстрасистолия).
170. Нормальная анатомия органов грудной клетки. Особенности фетометрии грудной клетки в различные сроки беременности.
171. Спектр пороков грудной клетки плода. Гипоплазия легких. Гидроторакс. Кистозно-аденоматозный порок легких и легочной секвестр.
172. Аномалии грудной клетки. Врожденные аномалии диафрагмы. Опухоли грудной клетки.
173. Патоморфологическая верификация пренатально установленного диагноза аномалий развития плода в 1-ом и 2-ом триместрах беременности. Патоморфологическая верификация хромосомных болезней, генных синдромов.
174. Основные морфологические признаки синдромов Дауна, Эдвардса, Патау.
175. Эмбриогенез ЦНС. Спектр, морфологические особенности ВПР ЦНС у плодов в 1-ом и 2-ом триместрах беременности.
176. Патоморфологическая верификация ВПС. Классификация, морфологические особенности нозологических форм ВПС.
177. Возможности патоморфологической диагностики системных скелетных дисплазий у плодов ранних сроков гестации.
178. Многоплодная беременность, частота. Особенности УЗ исследования при многоплодии. Принципы оценки NT при многоплодии.
179. Определение типа плацентации. Монохориальные и дихориальные двойни.
180. Определение хориальности в динамике беременности.

181. Оценка результатов комбинированного скрининга при многоплодной беременности.
182. Инвазивная диагностика при многоплодной беременности.
183. Молекулярно-генетические исследования при многоплодной беременности, зиготность, химеризм.
184. ВПР при многоплодной беременности. Возможности выявления ВПР при многоплодности в 1-м триместре. МГК при многоплодной беременности.
185. Фетоскопия. Принципы пренатальной коррекции врожденных и наследственных заболеваний.
186. Фето-фетальный синдром: стадии, УЗ-маркеры, сроки манифестации, возможности пренатальной коррекции, осложнения, прогноз для жизни и здоровья новорожденных после фетоскопической коррекции фето-фетального синдрома.
187. Синдром обратной артериальной перфузии, синдром анемии-полицитемии близнецов.
188. Неинвазивный пренатальный скрининг: определение, понятие о внеклеточной фетальной ДНК.
189. Основные подходы к анализу внеклеточной фетальной ДНК плода в крови матери.
190. Клиническое применение неинвазивного пренатального скрининга: показания к применению, преимущества и ограничения.
191. Перспективы использования неинвазивного пренатального скрининга для выявления синдромов микродеций/микродупликаций и моногенных заболеваний у плода.
192. Неинвазивный пренатальный скрининг и многоплодная беременность.
193. Генетические аспекты мужского бесплодия, методы исследования, структура. Показания для дополнительного генетического тестирования.
194. Генетические аспекты женского бесплодия, методы исследования, структура. Показания для дополнительного генетического тестирования.
195. Нарушение формирования пола, диагностика, клинические варианты.
196. МГК при женском и мужском бесплодии.
197. Вспомогательные репродуктивные технологии (ВРТ), виды, показания, эффективность. Генетические аспекты ВРТ. МГК при подготовке к ВРТ.
198. Предимплантационная диагностика: основные понятия, показания, осложнения, ограничение метода.
199. Частота и структура невынашивания беременности. Показания для генетического обследования. Кариотипирование.
200. Молекулярно-генетическое исследование постабортного материала, возможности и ограничения.
201. Современные методы выявления генетических форм

невываивания.

202. Фертильность при онкологических заболеваниях. МГК пациентов с наследуемыми формами рака. Прогноз для потомства.

203. Современные методы сохранения фертильности у пациентов с наследуемыми формами рака.

204. Законодательство и этические проблемы применения ВРТ.

205. Принципы организации скринирующих программ наследственной патологии. Массовые и селективные скринирующие программы, их роль в профилактике наследственной патологии.

206. Массовый скрининг новорожденных на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, гиперплазию коры надпочечников, галактоземию. Tandemная масс-спектрометрия (ТМС) как метод неонатального скрининга.

207. Принципы организации неонатального скрининга. Стратегия и тактика скрининга.

208. Выбор основного определяемого показателя неонатального скрининга. Расчет границы нормальных значений (cut-off). Интерпретация результатов неонатального скрининга. Подходы к валидации первично-положительных результатов различных скринирующих программ.

209. Технологии проведения неонатального скрининга: флуориметрия и флуоресценция с разобщением во времени, ТМС. Контроль качества в неонатальном скрининге.

210. Новые возможности неонатальных скринирующих программ. Неонатальный скрининг на спинальную мышечную атрофию, лизосомные болезни накопления, иммунодефицитные состояния, нарушения слуха, критические пороки сердца.

211. Пренатальный скрининг аномалий развития и наследственных заболеваний и его эффективность в профилактике заболеваемости, инвалидности и смертности.

212. Влияние скринирующих программ аномалий развития и наследственных заболеваний на основные демографические показатели в Республике Беларусь.

213. Анализ медико-статистической информации о результатах применения массовых и селективных скринирующих программ, подготовка отчетов, ведение медицинской документации, компьютерных баз данных.

МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ИТОГОВОГО КОНТРОЛЯ ЗНАНИЙ И ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ

1. Нормативные правовые акты Республики Беларусь в области генетики (О здравоохранении : Закон Республики Беларусь 18 июня 1993 г. № 2435–ХІІ : в ред. Закона Республики Беларусь от 11.12.2020 № 94-З : с изм. и доп.; О Государственной программе «Здоровье народа и демографическая безопасность Республики Беларусь» на 2021–2025 годы : постановление Совета Министров Республики Беларусь от 19.01.2021 № 28.; Об утверждении алгоритма организации оказания медицинской помощи и проведения медико-социальной экспертизы пациентам с редкими генетическими заболеваниями: приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 12.05.2014 № 512.; Об организации лечения пациентов с редкими генетическими заболеваниями : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.03.2018 № 288 : с изм. и доп.; Об орфанных (редких) заболеваниях и лекарственных препаратах : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 02.09.2022 № 1153 : с изм. и доп.; О проведении комбинированного скрининга беременных 1 триместра : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 25.03.2022 № 396.)

2. Клинические протоколы, инструкции по применению диагностики и лечения в области генетики: «Медицинское наблюдение и оказание медицинской помощи женщинам в акушерстве и гинекологии»; «Об утверждении Инструкции о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения» и др.

3. Показатели здравоохранения в области генетики (Популяционные скринирующие программы наследственных и врожденных заболеваний: итоги и перспективы развития, расширение программы скрининга новорожденных на наследственные заболевания и др.).

4. Данные диагностических исследований в области генетики (Инструкция по применению «Метод диагностики наследственных заболеваний, обусловленных мутациями генов RAS-MAPK сигнального пути (РАСопатий)» регистрационный No122-1223, утверждена Министерством здравоохранения Республики Беларусь от 18.12.2023г. ; Инструкция по применению «Метод пренатальной диагностики расщелин неба, расщелин неба и губы в первом триместре беременности» регистрационный No121-1223, утверждена Министерством здравоохранения Республики Беларусь от 18.12.2023г.; Инструкция по применению «Метод диагностики хромосомных болезней с умственной отсталостью, обусловленных перестройками субтеломерных регионов хромосом» регистрационный No123-1223, утверждена Министерством здравоохранения Республики Беларусь от 18.12.2023г. и др.).

5. Предмет и задачи медицинской генетики. Основные этапы развития медицинской генетики. Структура медицинской генетики. Методы медицинской генетики. Генетический груз. Роль медицинской генетики в диагностике и профилактике заболеваний.

6. Медико-генетическая служба как вид специализированной медицинской помощи. Структура медико-генетической службы. Задачи и функции республиканского и областных подразделений медико-генетической службы. Взаимосвязь медико-генетических подразделений с другими организациями здравоохранения.

7. Организация медико-генетического консультирования. Пациенты, подлежащие медико-генетическому консультированию.

8. Организация диагностики наследственных и врожденных заболеваний.

9. Организация генетического мониторинга врожденных пороков развития. Цель и задачи генетического мониторинга врожденных пороков развития.

10. Организация генетических регистров. Цель и задачи генетических регистров наследственной и врожденной патологии. Принцип регистрации пациентов, семей с наследственной и врожденной патологией.

11. Основные виды информационных технологий, которые применяются в медицине. Способы обработки информации в медицине.

12. Автоматизированное рабочее место врача-генетика.

13. Электронная медицинская карта пациента: понятие, порядок формирования и предоставления данных из нее. Преимущества ведения электронной медицинской карты пациента, других электронных медицинских документов.

14. Принципы организации пренатального скрининга на аномалии (пороки) развития и наследственные заболевания плода, эффективность.

15. Принципы организации неонатального скрининга на наиболее частые наследственные заболеваний, эффективность.

16. Медико-генетическое консультирование, медицинские показания для проведения.

17. Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Структура гена. Генотип и фенотип.

18. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Понятие об аутосомах и половых хромосомах. Структура хромосом. Гетерохроматин и эухроматин.

19. Митоз, его фазы и биологический смысл. Мейоз, его фазы и биологический смысл.

20. Основные модели наследования. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Признаки, сцепленные с полом. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопия. Фенокопия.

21. Причины возникновения мутаций. Классификация мутаций по

уровню изменения наследственного материала. Генные мутации. Хромосомные aberrации. Геномные мутации.

22. Классификация мутаций по их локализации: Соматические мутации. Герминативные мутации. Спонтанный мутагенез.

23. Вклад врожденной и наследственной патологии в структуру перинатальной и детской смертности и инвалидности.

24. Врожденные заболевания, определение понятий. Наследственное заболевание, определение понятия.

25. Эмбриофетопатии, классификация, наиболее частые формы.

26. Этиология наследственных заболеваний. Классификация наследственных заболеваний: генные, хромосомные, мультифакториальные (болезни с наследственным предрасположением), митохондриальные (митохондриальная наследственность).

27. Определение понятия «врожденный порок развития»: изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Примеры.

28. Понятие о тератогенных факторах. Классификация тератогенных факторов (физические, химические, биологические).

29. Понятие о тератогенетическом терминационном периоде формирования аномалий развития у плода. Примеры.

30. Принципы учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода) в системе мониторинга «Белорусский регистр врожденных пороков развития».

31. Понятие о кариотипе человека, классификация хромосом. Международная цитогенетическая номенклатура.

32. Цитогенетическая характеристика количественных и структурных аномалий хромосом, их клиническая значимость: сбалансированные перестройки хромосом, несбалансированные перестройки хромосом, aberrации половых хромосом, полиморфизма хромосом.

33. Сбалансированные перестройки хромосом. Клиническое значение носительства. Механизмы рекомбинации и сегрегации хромосом при формировании гамет у носителей.

34. Несбалансированные перестройки хромосом, их клиническая значимость.

35. Aberrации половых хромосом, их клиническая значимость.

36. Варианты полиморфизма хромосом. Понятие мозаицизма и гетерогенности.

37. Хромосомные болезни: классификация, этиология, патогенез.

38. Цитогенетические методы диагностики хромосомных аномалий. Медицинские показания для цитогенетического обследования. Определение кариотипа на постнатальном и пренатальном уровнях.

39. Числовые нарушения аутосом: клиническая картина, кариотип, методы диагностики, прогноз (синдромы Дауна, Эдвардса, Патау).

40. Аномалии половых хромосом: синдромы Шерешевского-Тернера,

Кляйнфельтера, полисомии X и Y – клиническая картина, кариотип, методы диагностики, прогноз.

41. Особенности клинической картины при аномалиях половых хромосом. Феномен инактивации X-хромосомы.

42. Аномалии структуры хромосом. Клинические проявления, фенотип, кариотип, методы диагностики, прогноз.

43. Микроделеционные синдромы: синдром лиссэнцефалии Миллера-Дикера, синдром del22. Фенотип, кариотип, методы диагностики, прогноз.

44. Медико-генетическое консультирование при носительстве сбалансированных транслокаций. Варианты сегрегации хромосом.

45. Медико-генетическое консультирование при носительстве пери- и парацентрических инверсий. Варианты рекомбинации хромосом.

46. Микроделеционные синдромы: клиническая картина, кариотип, методы диагностики, медико-генетическое консультирование.

47. Однородительская дисомия: виды, механизмы возникновения, синдромы, обусловленные однородительской дисомией, клиническая характеристика.

48. Клиническая и цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом.

49. Характеристика метода стандартного кариотипирования хромосом.

50. Диагностическая значимость и разрешающая способность метода хромосомного микроматричного анализа. Область применения в клинической практике.

51. Цитогенетические методы в пренатальной диагностике, общая характеристика, разрешающие возможности. Характеристика материала, используемого для цитогенетической пренатальной диагностики в первом триместре беременности. Особенности интерпретации результатов.

52. Летальные синдромы множественных врожденных пороков развития. Примеры.

53. Синдромы множественных врожденных пороков развития, требующие интенсивной терапии в неонатальном периоде.

54. Генетические синдромы с врожденными пороками развития сердца. Примеры наиболее частых нозологий.

55. Врожденные пороки развития, манифестирующие острой дыхательной недостаточностью: диафрагмальная грыжа, атрезия хоан, синдром Жена, синдром «короткие ребра-полидактилия».

56. Генодерматозы, проявляющиеся в неонатальном периоде: буллезный эпидермолиз, ихтиоз, синдром Блоха-Сульцбергера.

57. Симптомокомплекс «вялого ребенка», генетические аспекты. Синдром Прадера-Вилли, спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана.

58. Генетические синдромы с выраженной пренатальной/постнатальной задержкой физического развития.

59. Синдромы с опережающим физическим развитием: синдромы Видемана-Беквита, Сотоса.

60. Наследственные заболевания нервной системы. Генетические основы нейромышечных заболеваний. Методы диагностики. Принципы медико-генетического консультирования. Возможности пренатальной диагностики, уровни профилактики.

61. Олигофрения, вклад генетических факторов в этиологию. Идиопатическая умственная отсталость.

62. Синдромы с умственной отсталостью, обусловленные субтеломерными перестройками: делеция 1p36, q33.

63. Синдромы с умственной отсталостью, обусловленные микроделециями: делеция 22q11.13, 7q11.23 (синдром Вильямса), 15q12 (синдром Прадера-Вилли/Ангельмана), 17p13.3 (синдром Миллера-Дикера), 15q24 (синдром кошачьего крика).

64. Синдромы с умственной отсталостью, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов. Синдром Fga X, клиническая картина, диагностика, профилактика. Хорея Гентингтона, клиническая картина, диагностика, профилактика.

65. Синдром внезапной младенческой смерти, генетические аспекты.

66. Судорожный синдром, генетические аспекты.

67. Принципы лечения и реабилитации наследственных заболеваний.

68. Нарушения обмена аминокислот: клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, профилактика.

69. Фенилкетонурия: тип наследования, дефект метаболизма, клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, медико-генетическое консультирование.

70. Нарушения обмена углеводов. Классификация и спектр метаболических заболеваний. Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, профилактика.

71. Непереносимость лактозы, фруктозы, сахарозы. Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения.

72. Галактоземия: клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения.

73. Болезни накопления гликогена (гликогенозы). Клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения.

74. Лизосомные болезни, Общая характеристика метаболических дефектов, этиопатогенез, спектр. Методы диагностики, Возможности пренатальной диагностики.

75. Муколипидозы: тип II «I-cell disease», тип III. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения.

76. Мукополисахаридозы, клиническая характеристика разных типов. Дифференциальная диагностика. Принципы диагностики, лечения.

77. Ганглиозидозы: GM1-ганглиозидоз, GM2-ганглиозидоз: болезнь Тея-Сакса, болезнь Зандхоффа. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения.

78. Лейкодистрофии. Глобоидноклеточная лейкодистрофия.

Метахроматическая лейкодистрофия. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

79. Нейрональный цероидлипофусциноз, характеристика клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

80. Болезнь Гоше. Тип наследования, дефект метаболизма, клиническая картина, методы диагностики, принципы лечения, медико-генетическое консультирование.

81. Болезнь Фабри. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

82. Маннозидоз. Клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

83. Пероксисомные болезни. Характеристика основных клинических форм. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

84. Митохондриальные болезни. Этиопатогенез, клиническая характеристика, принципы диагностики, лечения, медико-генетического консультирования.

85. Болезнь Коновалова-Вильсона. Этиопатогенез, клиническая характеристика. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

86. Гемохроматоз: этиология, патогенез, клиническая картина. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

87. Наследственные болезни обмена как причина неотложных состояний у детей, синдром внезапной младенческой смерти, органические ацидурии.

88. Муковисцидоз: тип наследования, генетический дефект, патогенез, клинические формы, методы диагностики, принципы лечения, медико-генетическое консультирование.

89. Гипотиреоз: этиология, патогенез, клиническая картина. Принципы диагностики, лечения, профилактики.

90. Системные скелетные дисплазии, классификация, клинко-рентгенологические симптомы, возраст манифестации.

91. Несовершенный остеогенез, классификация, наследование, клиническая картина, лечение.

92. Методы ДНК-диагностики в медицинской генетике.

93. Основные методические подходы при выделении ДНК. Выделение ДНК из различных биологических материалов. Выбор оптимального метода.

94. Рестрикционный анализ ДНК.

95. Типы повреждений ДНК. Стратегии их диагностики.

96. Основы ПЦР, подбор условий реакции. Определение мутаций методом рутинной ПЦР. ПЦР в реальном времени. Принципы и возможности.

97. Метод мультиплексной амплификации лигированных зондов. Принципы и возможности.

98. Секвенирование по Сэнгеру. Принципы и возможности.

99. Высокопроизводительное секвенирование. Понятие о биоинформатике.

100. Детекция продуктов ПЦР методом электрофореза (ПАА, агарозный,

капиллярный электрофорез).

101. ДНК-диагностика заболеваний, обусловленных преимущественно точковыми мутациями на примере фенилкетонурии, муковисцидоза, дефицита альфа-1-антитрипсина, синдрома Жильбера, гемохроматоза.

102. ДНК-диагностика заболеваний, обусловленных преимущественно крупными делециями/дупликациями участков генов на примере заболеваний: спинальная мышечная атрофия, мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера.

103. ДНК-диагностика болезней экспансии на примере миотонической дистрофии, хорей Гентингтона, синдрома ломкой X-хромосомы.

104. Молекулярно-генетические аспекты пренатальной диагностики наследственных заболеваний. Особенности применения молекулярных методов в пренатальной диагностике моногенных заболеваний.

105. Особенности применения молекулярных методов в пренатальной диагностике хромосомных заболеваний.

106. Преконцепционный скрининг на носительство наследственных заболеваний.

107. Возможные ошибки при проведении молекулярно-генетических исследований. Способы их устранения.

108. Пренатальная диагностика наследственной патологии, цель и задачи, методы пренатальной диагностики.

109. Биохимический скрининг беременных: разрешающие возможности, методы, маркеры.

110. Ультразвуковой скрининг беременных на аномалии развития и хромосомные заболевания у плода. Основные УЗ маркеры патологии плода в 1-м триместре.

111. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики. Биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез. Медицинские показания, сроки проведения, методы.

112. Аномалии развития черепно-лицевых структур плода, подлежащих выявлению в 1-м триместре беременности.

113. Ультразвуковые признаки аномалий развития центральной нервной системы плода.

114. Ультразвуковые признаки редукционных пороков конечностей плода.

115. Ультразвуковые признаки аномалий развития мочеполовой системы плода.

116. Нарушения ритма сердца у плода (экстрасистолии, тахикардии суправентрикулярные, желудочковые, синусные, трепетание, АВ блокада).

117. Принципы патоморфологической верификации пренатально выявленной некурабельной аномалии у плода.

118. Понятие о предимплантационной диагностике наследственной патологии.

119. Генетические аспекты мужского бесплодия, методы исследования, структура. Медико-генетическое консультирование при мужском бесплодии.

Медицинские показания для дополнительного генетического тестирования.

120. Генетические аспекты женского бесплодия, методы исследования, структура. Медико-генетическое консультирование при женском бесплодии. Медицинские показания для дополнительного генетического тестирования.

121. Нарушение формирования пола, диагностика, клинические варианты.

122. Медико-генетическое консультирование при подготовке к вспомогательным репродуктивным технологиям.

123. Генетика невынашивания, частота и структура. Медицинские показания для генетического обследования.

124. Фертильность при онкологических заболеваниях, медико-генетическое консультирование. Прогноз для потомства.

125. Уровни и методы профилактики врожденных и наследственных заболеваний.

126. Пренатальный скрининг аномалий развития и наследственных заболеваний и его эффективность в профилактике заболеваемости, инвалидности и смертности.

127. Неонатальный скрининг на наиболее частые наследственные заболевания и его эффективность в профилактике детской заболеваемости и инвалидности.

128. Влияние скринирующих программ аномалий развития и наследственных заболеваний на основные демографические показатели в Республике Беларусь.

**ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ, ДЕЙСТВИЙ,
МАНИПУЛЯЦИЙ, ИХ КОЛИЧЕСТВЕННОЕ ВЫПОЛНЕНИЕ ПРИ
ПРОХОЖДЕНИИ ПОДГОТОВКИ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
КЛИНИЧЕСКОЙ ОРДИНАТУРЫ
«ГЕНЕТИКА»**

Наименование разделов (подразделов, тем) плана подготовки по специальности клинической ординатуры	Наименование практического навыка, действия, манипуляции, выполняемых по разделам (подразделам, темам) плана подготовки по специальности клинической ординатуры		Минимальное обязательное количество действий, манипуляций*
	при участии в оказании медицинской помощи	при подготовке в симуляционном (симуляционно-аттестационном) центре	
2. Профессиональная подготовка			
2.1. Основы генетики человека	Сбор анамнеза болезни и жизни пациента, семейного анамнеза	-	10-20
	Составление родословной пациента на основании семейного анамнеза		10-20
2.2. Общая характеристика наследственной патологии	Формулировка диагноза наследственного и (или) врожденного заболевания с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем	-	10-20
	Расчет генетического риска наследственной патологии у потомства в семьях пациентов с наследственными и (или) врожденными заболеваниями, Расчет генетического риска у здоровых носителей патогенных мутаций.		30-40 30-40
2.3. Основы клинической тератологии	Расчет генетического риска в семье с врожденным пороком развития у ребенка, одного из родителей	-	10-20

	Расчет генетического риска при воздействии тератогенного фактора		10-20
2.4. Основы цитогенетики	Запись хромосомных нарушений согласно международной номенклатуре (ISCN) Выбор метода цитогенетического исследования Расчет генетического риска для потомства носителя сбалансированной транслокации	-	30-40 10-20 20-30
2.5. Общая характеристика хромосомной патологии	Выбор метода исследования для диагностики микроделеционных синдромов Оценка генетического риска при однородительской дисомии	-	10-20 10-20
2.6. Синдромология	Составление плана обследования при синдромах МВНР Использование компьютерных диагностических программ для дифференциальной диагностики синдромов Выбор тактики пренатальной диагностики при различных генетических синдромах	-	20-30 30-40 10-20
2.7. Наследственные заболевания нервной системы	Оценка симптомов наследственных миопатий в раннем детском возрасте Составление плана обследования для уточнения диагноза наследственных миопатий	-	10-20 10-20
2.8. Наследственные заболевания обмена	Составление плана обследования для уточнения диагноза нарушений обмена аминокислот Составление плана обследования для	-	10-20 10-20

	уточнения диагноза мукополисахаридозов Выбор тактики лечения при наследственных болезнях обмена веществ		20-30
2.9. Методы молекулярно- генетической диагностики наследственных заболеваний	Выбор метода исследования ДНК в зависимости при генетических заболеваниях Интерпретация результата исследования ДНК	-	10-20 20-30
2.10. Пренатальная диагностика	Интерпретация результата комбинированного скрининга 1 триместра беременности Выбор метода пренатального исследования при носительстве мутации, сбалансированной транслокации Выбор метода инвазивной процедуры для пренатальной диагностики	-	20-30 20-30 20-30
2.11. Репродуктивная генетика	Выбор метода исследования при невынашивании беременности Составление плана обследования при женском бесплодии Составление плана обследования при мужском бесплодии	-	10-20 10-20 10-20
2.12. Скринирующие программы в профилактике наследственной патологии	Интерпретация данных неонатального скрининга, определение показаний для повторного тестирования	-	30-40

* Практическая стажировка клинических ординаторов с выполняемым минимальным обязательным количеством действий, манипуляций по каждому подразделу плана подготовки проходит в государственном учреждении «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» Министерства здравоохранения Республики Беларусь.

СПИСОК РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

ОСНОВНАЯ

1. Атлас редких болезней / А. А. Баранова и др.; под ред. А. А. Баранова, Л. С. Намазовой-Барановой. – 2-е изд., перераб. и доп. – М. : Педиатръ, 2016. – 417 с.
2. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учеб. пособие / Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А. ; под общ. ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЕОТАР-Медиа, 2018. – 592 с.
3. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни. Национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 464 с.
4. Дж. Г. Солвей. Наглядная медицинская биохимия : [пер. с англ.]. – 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 168 с.
5. Медведев, М. В. Пренатальная эхография. Дифференциальный диагноз и прогноз / М. В. Медведев. – 4-е изд., перераб. и доп. – М. : Реал Тайм, 2016. – 640 с.
6. Михайлова, С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков, диагностика и подходы к лечению / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. – 2-изд., перераб. и доп. – М. : ЛитТерра, 2019. – 368.
7. Прибушения О. В. Пренатальная диагностика и медико-генетическое консультирование при многоплодной беременности / О. В. Прибушения, Л. Ф. Можейко. – Минск : Издатель А.Н. Вараксин, 2017. – 22 с.
8. Ребриков, Д. В. ПЦР в реальном времени / Д. В. Ребриков, Г. А. Саматов, Д. Ю. Трофимов. – 8-е изд. – М. : Лаборатория знаний, 2020. – 226 с.
9. Ребриков, Д. В. NGS : высокопроизводительное секвенирование / Д. В. Ребриков. – 3-е изд.. – М. : Лаборатория знаний, 2020. – 235 с.
10. Современные алгоритмы и новые возможности пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний : методические рекомендации / В. С. Баранов [и др.] ; под ред. В. С. Баранова, Э. К. Айламазяна. – СПб : Из-во Н-Л, 2013. – 156 с.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ

11. Баранов, В. С., Кузнецова Т. В. Цитогенетика эмбрионального развития человека: Научно-практические аспекты / В. С. Баранов, Т. В. Кузнецова. – СПб : Издательство Н-Л., 2007. – 640 с.
12. Ворсанова, С. Г. Медицинская цитогенетика / С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров, В. Н. Чернышов / под. ред. С. Г. Ворсановой. – М : Медпрактика-М, 2009. – 299 с.
13. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины / под ред. В. С. Баранова. – СПб : Издательство Н-Л. – 2007. – 528 с.

14. Гусина, Н. Б. 25 лет неонатальному скринингу на врожденный гипотиреоз в Республике Беларусь: итоги и перспективы / Н. Б. Гусина, А. В. Зиновик, Т. В. Колкова / Лабораторная диагностика. Восточная Европа, 2016. – Т 5. – № 4. – С. 476-487.

15. Иллариошкин, С. Н. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии / С. Н. Иллариошкин, И. А. Иванова-Смоленская, Е. Д. Маркова / под. ред. С. Н. Иллариошкина. – М. : МИА, 2002. – С.135-144.

16. Код тишины : генетические основы нарушения слуха / Н. Г. Даниленко [и др.] ; под ред. О. Г. Давыденко. – Мн : Беларуская навука, 2017. – 206 с.

17. Козлова, С. И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование : Атлас-справочник / С. И. Козлова, Н. С. Демикова. – 3-е изд., перераб. и доп. – М. : Товарищество научных изданий, КМК, 2007. – 448 с.

18. Краснопольская, К. Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей / К. Д. Краснопольская. – М : Фохат, 2005. – 364 с.

19. Нарушение клеточного энергообмена у детей / Сб. материалов под ред. В. С. Сухорукова, Е. А. Николаевой. – М. : ООО «АТЕКС МЕДИКА софт», 2004. – 79 с.

20. Недзьведь, М. К. Перинатальная патология : учеб. пособие / М. К. Недзьведь [и др.] ; под ред. М. К. Недзьведя. – Минск : Выш. шк., 2012. – 575 с. : ил.

21. Новиков, П. В. Семиотика наследственных болезней у детей (симптом-синдром-болезнь) / П. В. Новиков. – М. : «Триада-Х», 2009. – 432 с.

22. Ньюсбаум, Р. Л. Медицинская генетика : учеб. пособие / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард : [пер. с англ. под ред. Н. П. Бочкова]. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.

23. Притчард, Д. Д. Наглядная медицинская генетика / Д. Д. Притчард, Б. Р. Корф / под ред. Н. П. Бочкова. – М. ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 200 с.

24. Терапология человека. Руководство для врачей / И. А. Кирилова [и др.] ; под ред. Г. И. Лазюка. – 2-е изд., перераб. и доп. – М. : Медицина, 1991. – 480 с.

25. Хиггинс, К. Расшифровка клинических лабораторных анализов / К. Хиггинс : [пер. с англ., под ред. Эммануэля]. – 3-е изд., перераб. и доп. – М : БИОМ. Лаборатория знаний, 2008. – 376 с.

26. Юров, И. Ю. Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы : молекулярные и цитогенетические аспекты / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров. – М. : ИД Медпрактика, 2014. – 384 с.

НОРМАТИВНЫЕ ПРАВОВЫЕ АКТЫ

27. Конституция Республики Беларусь 1994 года : с изм. и доп., принятыми на респ. референдумах 24 нояб. 1996 г. и 17 окт. 2004 г. – Минск : Амалфея, 2006. – 48 с.

28. О борьбе с коррупцией : Закон Республики Беларусь от 15.07.2015 № 305–З.

29. О здравоохранении : Закон Республики Беларусь 18 июня 1993 г. № 2435–XII : в ред. Закона Республики Беларусь от 11.12.2020 № 94–З : с изм. и доп.

30. Об обращении лекарственных средств : Закон Республики Беларусь от 20.07.2006 № 161–З : с изм. и доп.

31. О Государственной программе «Здоровье народа и демографическая безопасность Республики Беларусь» на 2021–2025 годы : постановление Совета Министров Республики Беларусь от 19.01.2021 № 28.

32. О вопросах бесплатного и льготного обеспечения лекарственными средствами и перевязочными материалами : постановление Совета Министров Республики Беларусь от 30.11.2007 №1650 : с изм. и доп.

33. О правилах медицинской этики и деонтологии : постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 07.08.2018 № 64.

34. Об утверждении Инструкции о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения : постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 28.03.2007 № 26 : с изм. и доп.

35. Об установлении перечня показаний для искусственного прерывания беременности и признании утратившими силу некоторых постановлений Министерства здравоохранения Республики Беларусь и отдельного структурного элемента постановления Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 9 ноября 2007 г. № 105 : постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 10.12.2014 № 88.

36. Об изменении постановления Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 19 февраля 2018 г. N 17 : постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 09.02.2024 № 30.

37. Об утверждении клинического протокола "Медицинское наблюдение и оказание медицинской помощи женщинам в акушерстве и гинекологии : постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 19.02.2018 № 17.

38. О номенклатуре должностей служащих медицинских, фармацевтических работников и профилях медицинских, фармацевтических специальностей : постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 27.05.2021 № 61 : с изм. и доп.

39. О требованиях к занятию должностей служащих медицинских, фармацевтических работников : постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 31.05.2021 № 72 : с изм. и доп.

40. О дальнейшем совершенствовании патологоанатомической службы Республики Беларусь : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 17.06.1993 № 111.

41. Об утверждении некоторых клинических протоколов : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 07.08.2009 № 781 : с изм.

и доп.

42. О совершенствовании учета врожденных аномалий (пороков развития) у ребенка (плода) : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 01.11.2010 № 1172.

43. Об утверждении Инструкции о порядке оказания медицинской помощи пациентам с редкими генетическими заболеваниями : приказ Министерство здравоохранения Республики Беларусь от 30.12.2010 № 1382.

44. О совершенствовании организации проведения пренатальных ультразвуковых исследований по выявлению пороков развития и хромосомной патологии у плода в Республике Беларусь : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.01.2012 № 83.

45. Об утверждении алгоритма организации оказания медицинской помощи и проведения медико-социальной экспертизы пациентам с редкими генетическими заболеваниями : приказ Министерство здравоохранения Республики Беларусь от 12.05.2014 № 512.

46. Об организации лечения пациентов с редкими генетическими заболеваниями : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.03.2018 № 288 : с изм. и доп.

47. Об орфанных (редких) заболеваниях и лекарственных препаратах : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 02.09.2022 № 1153 : с изм. и доп.

48. О проведении комбинированного скрининга беременных 1 триместра : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 25.03.2022 № 396.

РАЗРАБОТЧИКИ:

Ведущий научный сотрудник лаборатории
медицинской генетики и мониторинга
врожденных пороков развития
государственного учреждения
«Республиканский научно-практический
центр «Мать и дитя» Министерства
здравоохранения Республики Беларусь,
кандидат медицинских наук

И.В.Наумчик

Заведующий лабораторией цитогенетических,
молекулярно-генетических и
морфологических исследований
государственного учреждения
«Республиканский научно-практический
центр «Мать и дитя» Министерства
здравоохранения Республики Беларусь,
кандидат медицинских наук, доцент

А.А.Гусина,

Ведущий научный сотрудник лаборатории
медицинской генетики и мониторинга
врожденных пороков развития
государственного учреждения
«Республиканский научно-практический
центр «Мать и дитя» Министерства
здравоохранения Республики Беларусь,
кандидат медицинских наук, доцент

А.А.Лазаревич

Врач лабораторной диагностики клинико-
диагностической (генетической) лаборатории
государственного учреждения
«Республиканский научно-практический
центр «Мать и дитя» Министерства
здравоохранения Республики Беларусь,
кандидат биологических наук

Е.И.Головатая

Заведующий лабораторией медицинской
генетики и мониторинга врожденных пороков
развития государственного учреждения
«Республиканский научно-практический
центр «Мать и дитя» Министерства
здравоохранения Республики Беларусь,
доктор медицинских наук, профессор

О.В.Прибушня