

**ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ПРОГРАММА**

**По специальности: «Медицинская генетика»**

**г. Астана, 2023 г.**

Образовательная программа составлена на основе Типового учебного плана в соответствии с Государственным стандартом образования Республики Казахстан по специальности «Медицинская генетика».

Образовательная программа обсуждена коллективом отделения клинико-генетической диагностики Корпоративного фонда «University Medical Center».

Образовательная программа одобрена Учебно-методическим советом.

Протокол № 5 от «27» апреля 2023 года.

### Образовательная программа (ОП) «Медицинская генетика»

|   |                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|---|----------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 | Наименование образовательной программы | Медицинская генетика                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 2 | Цель ОП                                | Подготовка специалиста, способного оказывать медико-генетическую консультацию населению для диагностики и профилактики врожденной и наследственной патологии и интегрирующего навыки с научно-исследовательской деятельностью на основе современных инновационных методов генетической диагностики                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 3 | Миссия                                 | Образовательная программа по специальности «Медицинская генетика» реализуется на основании миссии УМС и направлена на улучшение оказываемой медицинской помощи путем подготовки специалиста, способного выявить, предотвратить, вылечить наследственные болезни, разработать пути предотвращения воздействия негативных факторов среды на наследственность человека, достижение высокого качества послевузовского медицинского образования за счет предъявления обязательных требований к уровню подготовки обучающихся в резидентуре по специальности «Медицинская генетика». |
| 4 | Результаты обучения (РО)               | 8                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 5 | Форма обучения                         | Очная                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| 6 | Объём кредитов                         | 140                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 7 | Присуждаемая академическая степень     | врач генетик                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |

#### Результаты обучения

|     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|-----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ON1 | Способен оказывать консультативную медико-генетическую помощь пациентам и семьям с врожденными пороками развития и/или наследственными заболеваниями, супружеским парам при подготовке к вспомогательным репродуктивным технологиям и беременным группы риска на основе доказательной практики на всех уровнях оказания медицинской помощи; эффективно взаимодействовать с пациентом, его окружением, специалистами здравоохранения с целью достижения лучших для пациента результатов. |
|-----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

|     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|-----|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ON2 | Способен проводить преаналитические, аналитические и постаналитические этапы цитогенетических (кариотипирование лимфоцитов периферической крови, клеток костного мозга, ворсин хориона и плаценты, пуповинной крови плода, фибробластов кожи, абортивного материала) и молекулярно-цитогенетических (флуоресцентная гибридизация in situ, сравнительная геномная гибридизация – CGH array, CGH+SNP array) методов диагностики. |
| ON3 | Способен проводить преаналитические, аналитические и постаналитические этапы молекулярно-генетических (качественная и количественная ПЦР, MLPA-анализ, фрагментный анализ и секвенирование по технологии Sanger и NGS и др.) методов диагностики.                                                                                                                                                                              |
| ON4 | Способен анализировать и интерпретировать, и объяснить пациенту результаты биохимического генетического скрининга беременных и неонатального скрининга врожденной и наследственной патологии                                                                                                                                                                                                                                   |
| ON5 | Способен проводить клинико-генеалогический анализ с составлением родословной, определять тип наследования, рассчитывать индивидуальный риск моногенных и мультифакториальных заболеваний, хромосомных болезней, коэффициент инбридинга с учетом степени родства для прогноза потомства.                                                                                                                                        |
| ON6 | Способен проводить биоинформационный анализ при оценке и интерпретации результатов хромосомного микроматричного анализа (CGH / CGH+SNP array), секвенирования по технологии NGS (таргетного секвенирования, полноэкзомного и полногеномного секвенирования) с использованием международных руководств и баз данных.                                                                                                            |
| ON7 | Способен оценивать и интерпретировать клинические и фенотипические данные и разрабатывать план обследования пациентов и семей с врожденными пороками развития и/или наследственными заболеваниями на основе персонализированной медицины.                                                                                                                                                                                      |
| ON8 | Способен формулировать адекватные исследовательские вопросы, критически оценить профессиональную и научную литературу, эффективно использовать международные базы данных в своей повседневной деятельности, участвовать в работе исследовательской команды.                                                                                                                                                                    |

#### Сведения о дисциплинах:

1. Геномная медицина-2
2. Геномная медицина-1
3. Медико-генетическое консультирование-1

4. Медико-генетическое консультирование-2
5. Молекулярная генетика - 1
6. Молекулярная генетика - 2
7. Основы медицинской генетики
8. Цитогенетика и молекулярная цитогенетика человека
9. Генетические аспекты бесплодия. Пред имплантационное генетическое тестирование эмбрионов
10. Менеджмент наследственных болезней соединительной ткани, первичных иммунодефицитов, нарушений дифференцировки пола.
11. Пренатальная диагностика моногенных заболеваний
12. Цитогенетика кроветворной системы