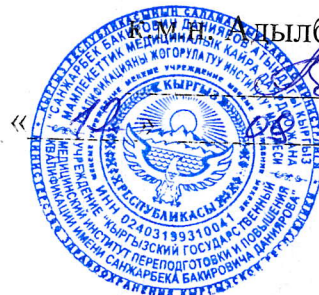


**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ КЫРГЫЗСКОЙ РЕСПУБЛИКИ
КЫРГЫЗСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ
ПЕРЕПОДГОТОВКИ И ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
имени С.Б. Даниярова**

Утверждаю
Проректор по учебной
и лечебной работе
Ком. Н. Адылбаева В.А.



« _____ » 2025 г.

**КАТАЛОГ КОМПЕТЕНЦИЙ
по специальности
«КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА»
ПОСЛЕДИПЛОМНЫЙ УРОВЕНЬ**

Бишкек --- 2025

СОДЕРЖАНИЕ

ГЛАВА 1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

- 1.1. Определение понятия «врач клинический генетик»
- 1.2. Основные принципы врачебной практики
- 1.3. Предназначение документа
- 1.4. Пользователи документа

ГЛАВА 2. ОБЩИЕ ЗАДАЧИ

- 2.1. Медицинский специалист/эксперт
- 2.2. Коммуникативные навыки
- 2.3. Работа в сотрудничестве
- 2.4. Управленческие навыки
- 2.5. Профилактика и укрепление здоровья
- 2.6. Ученый-исследователь
- 2.7. Профессиональная этика

ГЛАВА 3. СПЕЦИАЛЬНЫЕ ЗАДАЧИ

- 3.1. Симптомы и синдромы
- 3.2. Заболевания и состояния
- 3.3. Медико-генетическое консультирование
- 3.4. Практические навыки
- 3.5. Неотложные и клинически значимые состояния

ГЛАВА 4. ОЦЕНКА И АТТЕСТАЦИЯ

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Клиническая генетика — медицинская специальность, направленная на диагностику, дифференциальную диагностику, профилактику и медико-генетическое консультирование при наследственных и врожденных заболеваниях, а также заболеваниях с генетической предрасположенностью.

Подготовка специалиста предусматривает освоение клинико-генеалогического анализа, синдромологического подхода, интерпретации цитогенетических, молекулярно-генетических и биохимических исследований, оценки генетического риска и консультирования пациента и семьи.

ГЛАВА 1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Определение понятия «врач клинический генетик»

Врач клинический генетик — специалист, осуществляющий диагностику наследственных и врожденных заболеваний, оценку генетического риска, определение показаний к генетическому обследованию, интерпретацию его результатов, медико-генетическое консультирование и профилактику наследственной патологии.

1.2. Основные принципы врачебной практики

- соблюдать принципы доказательной медицины и действующие нормативные требования;
- учитывать семейный характер и наследственный риск заболевания;
- обеспечивать информированное согласие перед генетическим исследованием;
- соблюдать конфиденциальность генетической информации;

- применять недирективный подход в медико-генетическом консультировании;
- взаимодействовать со специалистами других профилей.

1.3. Предназначение документа

- определение содержания последипломной подготовки;
- формирование профессиональных компетенций;
- разработка образовательной программы и оценочных средств;
- определение требований к итоговой аттестации.

1.4. Пользователи документа

- Министерство здравоохранения Кыргызской Республики;
- образовательные организации;
- организации здравоохранения;
- клинические базы;
- клинические наставники;
- ординаторы и практикующие специалисты.

ГЛАВА 2. ОБЩИЕ ЗАДАЧИ

2.1. Врач как медицинский специалист/эксперт

- собирать индивидуальный и семейный анамнез;
- составлять и анализировать родословную;
- проводить фенотипическую оценку и синдромологический анализ;
- формулировать диагностическую гипотезу и дифференциальный диагноз;
- определять показания к цитогенетическим, молекулярно-генетическим и биохимическим исследованиям;
- интерпретировать результаты генетических исследований в клиническом контексте;
- оценивать тип наследования и генетический риск;
- определять план наблюдения, профилактики и направления к смежным специалистам.

2.2. Коммуникативные навыки

- объяснять пациенту и семье сложную генетическую информацию понятным языком;
- обсуждать возможности и ограничения генетического тестирования;
- сообщать результаты с учетом психологических и семейных последствий;
- проводить предтестовое и послетестовое консультирование.

2.3. Работа в сотрудничестве

- взаимодействовать с акушерами-гинекологами, педиатрами, неонатологами, неврологами, онкологами, лабораторными специалистами и другими врачами;
- организовывать мультидисциплинарное ведение пациентов с редкими заболеваниями.

2.4. Управленческие навыки

- рационально выбирать диагностический алгоритм;
- вести медицинскую документацию и генетические заключения;
- участвовать в контроле качества медико-генетической помощи.

2.5. Профилактика и укрепление здоровья

- оценивать репродуктивные риски;

- определять показания к пренатальной диагностике;
- участвовать в программах неонатального и других видов скрининга;
- формировать рекомендации по профилактике осложнений наследственных заболеваний.

2.6. Ученый-исследователь

- использовать современные базы данных и научную литературу;
- критически оценивать генетические данные;
- участвовать в исследованиях наследственных и редких заболеваний;
- поддерживать непрерывное профессиональное развитие.

2.7. Профессиональная этика

- соблюдать конфиденциальность и защиту генетических данных;
- уважать автономию пациента и право знать или не знать генетическую информацию;
- учитывать этические аспекты тестирования несовершеннолетних и родственников;
- предупреждать дискриминацию и стигматизацию по генетическим признакам.

ГЛАВА 3. СПЕЦИАЛЬНЫЕ ЗАДАЧИ (ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ)

Уровень 1 — распознает и направляет; уровень 2 — самостоятельно диагностирует и ведет типичные случаи в пределах компетенции; уровень 3 — самостоятельно выполняет профильную диагностическую/консультативную деятельность.

3.1. Распространенные симптомы и синдромы

Симптом/синдром	Уровень
Задержка физического и/или психомоторного развития	2
Интеллектуальные нарушения	3
Множественные врожденные пороки развития	3
Дисморфические признаки	3
Низкорослость/аномалии роста	3
Микроцефалия/макроцефалия	3
Мышечная гипотония	2-3
Судорожный синдром при подозрении на наследственную патологию	2
Нарушения полового развития	2-3
Нарушения репродуктивной функции/стерильность/репродуктивные потери	3
Семейные случаи раннего заболевания или внезапной смерти	3
Подозрение на наследственный опухолевый синдром	2-3

3.2. Заболевания и состояния

Заболевание/состояние	Уровень
Хромосомные синдромы: синдром Дауна	3
Синдром Эдвардса	2-3
Синдром Патау	2-3
Синдром Тернера	3
Синдром Клайнфельтера	3
Микроделеционные/микродупликационные синдромы	2-3
Моногенные наследственные заболевания	2-3
Наследственные болезни обмена веществ	2
Наследственные нервно-мышечные заболевания	2
Наследственные заболевания соединительной ткани	2-3
Наследственные скелетные дисплазии	2

Муковисцидоз	2
Гемоглобинопатии и наследственные заболевания крови	2
Наследственные нарушения слуха и зрения	2
Митохондриальные заболевания	2
Наследственные кардиомиопатии и каналопатии	2
Синдромы наследственной предрасположенности к раку	2-3
Врожденные пороки развития неясной этиологии	3
Нарушения половой дифференцировки	2-3
Бесплодие и привычное невынашивание с подозрением на генетическую причину	3

3.3. Медико-генетическое консультирование

- установить цель консультации и собрать трехпоколенную родословную;
- определить вероятный тип наследования;
- рассчитать или оценить генетический риск;
- выбрать оптимальную стратегию генетического тестирования;
- провести предтестовое консультирование и получить информированное согласие;
- объяснить результат исследования, включая неопределенные и случайные находки в пределах применимых правил;
- сформировать письменное генетическое заключение;
- обсудить репродуктивные возможности и показания к пренатальной диагностике;
- рекомендовать обследование родственников при наличии показаний.

3.4. Практические навыки

Практический навык	Уровень
Составление родословной не менее трех поколений	3
Клинико-генеалогический анализ	3
Фенотипическое описание пациента	2
Синдромологический анализ	2
Расчет генетического риска	3
Выбор показаний к кариотипированию	3
Интерпретация кариотипа и цитогенетического заключения	2-3
Выбор показаний к хромосомному микроматричному анализу	2-3
Выбор показаний к таргетному молекулярному тестированию	3
Выбор показаний к панельному/экзомному/геномному исследованию	2-3
Клиническая интерпретация молекулярно-генетического заключения	2-3
Предтестовое генетическое консультирование	3
Послетестовое генетическое консультирование	3
Оформление медико-генетического заключения	3
Определение показаний к пренатальной диагностике	3
Интерпретация результатов неонатального скрининга и маршрутизация	2-3

3.5. Неотложные и клинически значимые состояния

- подозрение на наследственную метаболическую декомпенсацию у новорожденного/ребенка;
- гипераммониемия и тяжелый метаболический ацидоз при подозрении на наследственную болезнь обмена;

- острая гипогликемия наследственного/метаболического происхождения;
- неонатальный криз при подозрении на врожденное нарушение обмена;
- выявление генетического состояния, требующего срочного направления к профильному специалисту и начала специфической терапии.

Клинический генетик должен своевременно распознать генетически обусловленное состояние, определить необходимый объем срочной диагностики и обеспечить маршрутизацию пациента совместно с профильными специалистами.

ГЛАВА 4. ОЦЕНКА И АТТЕСТАЦИЯ

- тестовый и/или письменный контроль;
- решение клинических и генетических ситуационных задач;
- оценка составления родословной и генетического риска;
- оценка интерпретации лабораторно-генетических заключений;
- ОСКЭ/оценка консультативных навыков;
- портфолио и логбук;
- характеристика клинического наставника;
- итоговое собеседование.

ПРИЛОЖЕНИЕ. МАТРИЦА КЛЮЧЕВЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ

Код	Компетенции	Уровень
ПК-1	Сбор генетического анамнеза и составление родословной	3
ПК-2	Фенотипическая и синдромологическая диагностика	3
ПК-3	Формирование дифференциального диагноза наследственной патологии	3
ПК-4	Выбор генетического исследования	3
ПК-5	Интерпретация цитогенетических и молекулярно-генетических результатов	2-3
ПК-6	Оценка генетического и репродуктивного риска	3
ПК-7	Предтестовое и послетестовое консультирование	3
ПК-8	Пренатальная диагностика и профилактика наследственной патологии	2-3
ПК-9	Маршрутизация и междисциплинарное ведение пациента	3
ПК-10	Этика и конфиденциальность генетической информации	3
ПК-11	Оформление медико-генетического заключения	3
ПК-12	Научная и профессиональная деятельность	2-3