

АННОТАЦИЯ

программы повышения квалификации

«Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»

1. Трудоемкость программы: 72 ак.ч.

2. Целевая аудитория: врачи-лабораторные генетики и врачи клинической лабораторной диагностики, проводящие цитогенетические исследования.

3. Форма обучения: очная, в форме стажировки.

4. Кадровый состав: специалисты в области клинической цитогенетики, имеющие опыт профессиональной деятельности не менее 10 лет в ФГБНУ «МГНЦ» и/или ученую степень кандидата или доктора наук.

5. Актуальность программы: повышение эффективности диагностики хромосомных аномалий позволяет оптимизировать специализированную помощь семьям с генетически обусловленными заболеваниями и состояниями.

Руководитель программы – д.м.н., **Н.В. Шилова**.

6. Цель программы: формирование способности/готовности врачей-лабораторных генетиков и врачей клинической лабораторной диагностики к выбору оптимального подхода в диагностике хромосомной патологии и оценке результатов цитогенетического исследования.

7. Разделы учебного плана:

- 1. Стандартное цитогенетическое исследование в диагностике хромосомных аномалий.** Классификация, происхождение и механизмы формирования хромосомных аномалий. Приготовление хромосомных препаратов.
- 2. Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно действующей версии Международной номенклатуры хромосом человека (ISCN).** Анализ метафазных хромосом. Классификация хромосом по группам. Сбалансированные и несбалансированные хромосомные аномалии.
- 3. Запись результатов цитогенетического исследования в соответствии с действующей версией международной номенклатуры ISCN.** Список основных символов. Общие принципы записи кариотипов. Запись кариотипа при числовых и при структурных аномалиях хромосом.
- 4. Анализ и интерпретация результатов цитогенетического исследования.** Клинические показания для проведения исследования. Общие алгоритмы интерпретации результатов. Протокол цитогенетического исследования. Назначение молекулярно-цитогенетического исследования по результатам цитогенетического исследования.

8. Результаты обучения: совершенствование профессиональных компетенций (ПК6) в рамках имеющейся специальности.

Знания:

- цитогенетических методов диагностики хромосомных аномалий;
- принципов оценки патогенности и происхождения хромосомных аномалий;
- основ идентификации хромосомных аномалий для проведения медико-генетического консультирования семьи.

Умения:

- пользоваться методами световой микроскопии и современными компьютерными программами, а также хромосомными и геномными базами данных;
- работать с разными источниками информации, генетическими и геномными базами

данных;

- структурировать и анализировать первичную информацию, полученную от врача-генетика, для выбора оптимального диагностического протокола;
- осуществлять контроль качества проб биоматериала (кровь с гепарином);
- оценить патогенность и происхождение хромосомной аномалии;
- оформить медицинскую документацию и предоставить заключение по результатам проведенного исследования.

Навыки:

- сбора и хранения биологического материала;
- проведения и интерпретации результатов цитогенетической диагностики хромосомных болезней на биологическом материале (кровь с гепарином);
- формулировать заключения по результатам цитогенетического и молекулярно-цитогенетического исследования.

Опыт деятельности:

- интерпретация результатов цитогенетического исследования.

9. Аттестация в форме зачета и тестового контроля.

10. Обучение на базе кафедры цитогенетики и хромосомных болезней ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ».

11. Выдаваемый документ: удостоверение о повышении квалификации.