

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
дополнительного профессионального образования  
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ  
НЕПРЕРЫВНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

**УТВЕРЖДЕНО**

Учебно-методическим советом  
ФГБОУ ДПО РМАНПО  
Минздрава России  
«27» июня 2022 г.  
протокол № 6  
Председатель совета  
О.А. Милованова



## УЧЕБНЫЙ ПЛАН

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме  
«Неонатальный скрининг  
наследственных заболеваний»

(общая трудоемкость освоения программы 18 академических часов)

Цель дополнительной профессиональной образовательной программы повышения квалификации врачей по теме «Неонатальный скрининг наследственных заболеваний» заключается в получении врачами-педиатрами и врачами смежных специальностей теоретических знаний, развитии практических умений и навыков в вопросах оказания медицинской помощи новорожденным детям путем применения неонатального скрининга наследственных заболеваний

Контингент обучающихся:

- по основной специальности: врач-неонатолог;
- по смежным специальностям: врач-педиатр, врач общей практики (семейный врач), врач-анестезиолог-реаниматолог.

Общая трудоемкость: 18 академических часов.

Форма обучения: заочная с применением дистанционных образовательных технологий.

№	Название и темы рабочей программы	Трудоёмкость (акад. час)	Формы обучения					формируемые компетенции	Форма контроля	
			Лекции1	СЗ2	ПЗ3	ОСК4	С5			ДОТ6
1.	Рабочая программа учебного модуля 1 «Основы медицинской генетики»							П/А7		
1.1	Классическая генетика	2	-	-	-	-	-	2	УК-1, ПК-5,	Т/К8
1.2	Строение, функционирование генома и методы его исследования	2	-	-	-	-	-	2	УК-1, ПК-5,	Т/К
1.3	Интерпретация результатов генетического исследования	2	-	-	-	-	-	2	УК-1, ПК-5,	Т/К
Трудоёмкость учебного модуля		6	-	-	-	-	-	6	УК-1, ПК-5	П/А
2.	Рабочая программа учебного модуля 2 «Законодательство Российской Федерации в сфере оказания медицинской помощи новорожденным детям»							П/А9		
2.1.	Основы развития сферы охраны здоровья материнства и детства.  Общие требования к неонатальному скринингу. Сроки и техника проведения	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-4, ПК-14	Т/К

- 
- 1 Лекционные занятия
  - 2 Семинарские занятия.
  - 3 Практические занятия
  - 4 Обучающий симуляционный курс.
  - 5 Стажировка
  - 6 Дистанционное обучение.
  - 7 Промежуточная аттестация (зачет).
  - 8 Текущий контроль.
  - 9 Промежуточная аттестация (зачет).

Трудоемкость учебного модуля		0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-4, ПК-14	П/А
3.	Рабочая программа учебного модуля 3 «Фенилкетонурия»									П/А10
3.1	Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-13	Т/К
3.2	Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		1,0	-	-	-	-	-	1,0	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	П/А
4.	Рабочая программа учебного модуля 4 «Врожденный гипотиреоз»									П/А11
4.1	Частота встречаемости. Причина возникновения.	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-13	Т/К
4.2	Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		1,0	-	-	-	-	-	1,0	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	П/А
5.	Рабочая программа учебного модуля 5 «Адреногенитальный синдром»									П/А

10 Промежуточная аттестация (зачет).

11 Промежуточная аттестация (зачет).

5.1	Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.	0,5	-	-	-	--	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-13	Т/К
5.2	Основные клинические формы их проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		1,0	-	-	-	-	-	1,0	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	П/А
6.	Рабочая программа учебного модуля 6 «Галактоземия»									
6.1	Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-13	Т/К
6.2	Основные клинические формы их проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		1,0	-	-	-	-	-	1,0	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	П/А
7.	Рабочая программа учебного модуля 7 «Муковисцидоз»									П/А12
7.1	Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-13	Т/К
7.2	Основные клинические формы их проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4,	Т/К

									ПК-13, ПК-14	
Трудоемкость учебного модуля		1,0	-	-	-	-	-	1,0	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	П/А
8.	Рабочая программа учебного модуля 8 «Тирозинемия 1 типа»									П/А
8.1	Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-13	Т/К
8.2	Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		1,0	-	-	-	-	-	1,0	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	П/А
9.	Рабочая программа учебного модуля 9 «Лейциноз – болезнь кленового сиропа»									П/А
9.1	Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-13	Т/К
9.2	Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		1,0	-	-	-	-	-	1,0	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13,	П/А

										ПК-14	
10.		Рабочая программа учебного модуля 10 «Недостаточность биотинидазы»									П/А
10.1	Частота встречаемости. Причина возникновения.	0,5	-	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-13	Т/К
10.2	Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		1,0	-	-	-	-	-	-	1,0	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	П/А
11.		Рабочая программа учебного модуля 11 «Глутаровая ацидурия 1 типа»									П/А
11.1	Частота встречаемости. Причина возникновения.	0,5	-	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-13	Т/К
11.2	Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		1,0	-	-	-	-	-	-	1,0	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	П/А
12.		Рабочая программа учебного модуля 12 «Недостаточность среднепечочной ацилКоА дегидрогеназы жирных кислот»									П/А
12.1	Частота встречаемости. Причина возникновения.	0,5	-	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-13	Т/К

12.2	Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	Т/К
Трудоемкость учебного модуля		1,0	-	-	-	-	-	1,0	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	П/А
13.	Рабочая программа учебного модуля 13 «Метилмалоновая/пропионовая ацидурия».									
13.1	Частота встречаемости, тип наследования.  Клинические проявления, диагностика и тактика ведения	0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	
Трудоемкость учебного модуля		0,5	-	-	-	-	-	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	П/А
ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ		1,0	-	-	-	-	-	1,0	-	3
Общая трудоемкость освоения программы		18	-	-	-	-	-	18		-

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
дополнительного профессионального образования  
РОССИЙСКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ НЕПРЕРЫВНОГО  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

**УТВЕРЖДЕНО**

Учебно-методическим советом  
ФГБОУ ДПО РМАНПО  
Минздрава России  
«27» июня 2022 г.  
протокол № 6  
Председатель совета  
О.А. Милованова



**УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН С ПРИМЕНЕНИЕМ ДИСТАНЦИОННЫХ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ ПО ТЕМЕ: «НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ  
НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»**

дополнительной профессиональной образовательной программы повышения  
квалификации врачей по теме «Неонатальный скрининг наследственных заболеваний»

Задачи: приобретение знаний о современных методах пренатальной диагностики состояний плода; - программе скрининг-тестов для выявления наследственной патологии; о наследственных заболеваниях, в том числе о: частоте встречаемости, типе наследования, клинических проявлениях, диагностике и тактике ведения.

Контингент обучающихся:

- по основной специальности: врач-неонатолог;
- по смежным специальностям: врач-педиатр, врач общей практики (семейный врач), врач-анестезиолог-реаниматолог

Трудоемкость обучения: 18 академических часа.

Режим занятий: 6 академических часов в день.

Форма обучения: заочная с применением дистанционных образовательных технологий.



№ n/n	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые компетенции	Обучение с использованием ДОТ			
				Асинхронное обучение (заочное)		Синхронное обучение (очное)	
				акад. час.	форма и вид ДОТ	акад. час.	форма и вид ДОТ
1.1	Классическая генетика	2	ПК-5	2	Запись видеолекции		
1.2	Строение, функционирование генома и методы его исследования	2	ПК-5	2	Запись видеолекции	-	-
1.3	Интерпретация результатов генетического тестирования	2	ПК-5	2	Запись видеолекции	-	-
2.	Основы развития сферы охраны здоровья материнства и детства, Организация неонатального скрининга на наследственные заболевания	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-4, ПК-13, ПК-14	0,5	Запись видеолекции	-	-
3.	Фенилкетонурия. Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения. Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	1	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	1	Запись видеолекции	-	-
4.	Врожденный гипотиреоз. Частота встречаемости. Причина возникновения. Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	1	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	1	Запись видеолекции	-	-
5.	Галактоземия Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения. Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	1	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	1	Запись видеолекции	-	-

№ n/n	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые компетенции	Обучение с использованием ДОТ			
				Асинхронное обучение (заочное)		Синхронное обучение (очное)	
				акад. час.	форма и вид ДОТ	акад. час.	форма и вид ДОТ
6.	Адреногенитальный синдром  Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.  Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	1	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	1	Запись видеолекции	-	-
7.	Муковисцидоз.  Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.  Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	1	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	1	Запись видеолекции	-	-
8.	Тирозинемия 1 типа.  Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.  Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	1	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	1	Запись видеолекции	-	-
9.	Лейциноз – болезнь кленового сиропа  Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.  Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	1	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	1	Запись видеолекции	-	-
10.	Недостаточность биотинидазы  Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения.  Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	1	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13,	1	Запись видеолекции	-	-

№ n/n	Название и темы рабочей программы	Трудоемкость (акад. час.)	Формируемые компетенции	Обучение с использованием ДОТ			
				Асинхронное обучение (заочное)		Синхронное обучение (очное)	
				акад. час.	форма и вид ДОТ	акад. час.	форма и вид ДОТ
			ПК-14				
11.	Глутаровая ацидурия 1 типа Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения. Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	1	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	1	Запись видеолекции	-	-
12.	Недостаточность среднецепочечной ацилКоА дегидрогеназы жирных кислот Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения. Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	1	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	1	Запись видеолекции	-	-
13.	Метилмалоновая/пропионовая ацидурия Частота встречаемости, тип наследования. Причина возникновения. Клинические проявления. Диагностика и тактика ведения	0,5	УК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-13, ПК-14	0,5	Запись видеолекции	-	-
Итоговая аттестация		1		1	-		
Итого		18		18	-	18	