Вариант 3

Приложение № ___ к Приказу
Председателя Правления Национальной
палаты предпринимателей Республики
Казахстан от «___» _____ 20___г. № ___

Профессиональный стандарт «Медицинская генетика»

Глоссарий

В настоящем профессиональном стандарте применяются следующие термины и определения:

Вид трудовой деятельности – выделенный завершенный этап технологического процесса, объединяющий занятия (профессии/должности) в профессиональный стандарт.

Врожденные пороки развития – стойкие морфологические изменения органа или всего организма, выходящие за пределы вариаций их строения.

Ген – основная физическая и функциональная единица наследственности, несущая информацию от одного поколения к другому.

Генетический диагноз – врачебное заключение о причине возникновения и типе наследственного или врожденного заболевания.

Генетический риск – среднее количество детей у пациента с наследственным заболеванием по отношению к среднему их числу у сравниваемых здоровых индивидуумов.

Геном – совокупность гаплоидного набора хромосом данного вида организмов, при этом в гибриде могут присутствовать разные геномы (аллополиплоидные).

Геномные обозреватели и базы данных – программное обеспечение для просмотра генома.

Диагностика – комплекс медицинских услуг, направленных на установление факта наличия или отсутствия заболевания.

ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота) – высокомолекулярный полимер, состоящий из четырех дезоксирибонуклеотидов (A, T, C, G), апериодическим чередованием которых кодируется генетическая информация вирусов, бактерий и высших организмов.

Должность – определенная формальная позиция в институциональной иерархии организации, характеризующаяся нормативно закрепленной совокупностью определенных работ, задач, полномочий, степени ответственности, прав и обязанностей, требований к квалификации.

Изменчивость – это свойство организма приобретать в течение жизни новые признаки, которых не было у родителей.

Занятие – набор работ, осуществляемых на рабочем месте, приносящих заработок или доход, характеризующихся высокой степенью совпадения выполняемых основных задач и обязанностей**.**

Здоровье – состояние полного физического, духовного (психического) и социального благополучия, а не только отсутствие болезней и физических дефектов.

Знания – структурированные сведения предметной области, позволяющие человеку решать конкретные профессиональные задачи.

Квалификация – степень готовности работника к качественному выполнению конкретных трудовых функций.

Квалификационный уровень/уровень квалификации – совокупность требований к уровню подготовки и компетенции работника, дифференцируемой по параметрам сложности, нестандартности трудовых действий, ответственности и самостоятельности.

Компетенция – способность человека, непосредственно проявляемая в профессиональной деятельности и позволяющая применять знания и умения для выполнения трудовых функций.

Консилиум – исследование лица в целях установления диагноза, определения тактики лечения и прогноза заболевания с участием не менее трех врачей.

Митохондриальные заболевания – болезни дыхательной цепи митохондрий.

Митохондриальный тип наследования – заболевания, связанные с мутациями в мтДНК, передаются по материнской линии.

Медико-генетическое консультирование – вид профилактики наследственной и врожденной патологии, заключающийся в уточнении генетического диагноза с использованием специальных генетических методов, определении прогноза потомства, формировании заключения и объяснения консультирующимся смысла генетического риска.

Медицинская генетика – наука, которая изучает явления наследственности и изменчивости человека и их роль в патологии.

Медицинская деятельность – профессиональная деятельность физических лиц, получивших высшее или среднее профессиональное медицинское образование, а также юридических лиц, направленная на охрану здоровья граждан.

Медицинская организация – организация здравоохранения, основной деятельностью которой является оказание медицинской помощи.

Медицинская помощь – комплекс медицинских услуг, включающих лекарственную помощь, направленных на сохранение и восстановление здоровья населения.

Медицинская реабилитация – комплекс медицинских услуг, направленных на сохранение, частичное или полное восстановление нарушенных и (или) утраченных функций организма больных и инвалидов.

Медицинский работник – физическое лицо, имеющее профессиональное медицинское образование и осуществляющее медицинскую деятельность.

Международная классификация болезней 10 – система группировки болезней и патологических состояний, отражающая современный этап развития медицинской науки, является основным нормативным документом 10-го пересмотра при изучении здоровья населения в странах – членах Всемирной организации здравоохранения.

Молекулярная генетика – область биологии, исследующая проявление жизни на молекулярном уровне.

Мутации – изменение признака.

Навык – способность выполнять конкретные задачи и обязанности в рамках конкретного занятия, имеющая два признака:

- уровень навыков – определяет сложность и объем выполняемых задач и обязанностей;
- специализация навыков – определяет характер и круг выполняемых задач и обязанностей, принимая во внимание область используемых знаний, используемые инструменты и оборудование, обрабатываемые или используемые материалы и виды производимых товаров и оказываемых услуг.

Наследственность – это свойство организма.

Наставник – медицинский работник со стажем не менее пяти лет, назначаемый руководителем медицинской организации или организации медицинского образования для оказания практической помощи в профессиональной адаптации обучающихся по программ медицинского образования и молодых специалистов, осуществляющий деятельность на основе триединства образования, науки и практики.

Национальный классификатор занятий – систематизированный перечень занятий (профессий/должностей), который отражает наименования занятий (профессий/должностей), применяемых на территории Республики Казахстан, и классифицирует их по уровню и специализации навыков в соответствии с видом выполняемых работ.

Наследственная болезнь – патология, нарушение нормального развития и функционирования организма, отдельных его органов и систем, обусловленное наличием у особи генных или хромосомных мутаций.

Наследственность – это свойство организма получать от родителей и передавать потомкам совокупность признаков.

Неонатальный скрининг – массовое комплексное стандартизированное обследование новорожденных на наследственные заболевания с целью их раннего выявления и лечения.

Нормативно-правовой акт – письменный официальный документ установленной

формы, принятый на референдуме либо уполномоченным органом или должностным лицом государства, устанавливающий правовые нормы, изменяющий, прекращающий или приостанавливающий их действие, а также документ в электронно-цифровой форме, идентичный письменному официальному документу и удостоверенный посредством электронной цифровой подписи

Олигогенные болезни – болезни, вызываемые или изменяемые несколькими генами.

Организация здравоохранения – юридическое лицо, осуществляющее деятельность в области здравоохранения.

Пациент – физическое лицо, являющееся (являвшееся) потребителем медицинских услуг.

Плод (эмбрион) – зародыш или организм, развивающийся из яйцеклетки в период эмбрионального развития.

Популяционная генетика человека – изучает структуру генофонда, его внутри – и межпопуляционное разнообразие, генетические процессы, приводящие к изменениям популяционных генофондов, историю их формирования и пространственные закономерности в их изменчивости.

Пренатальный скрининг – массовое комплексное обследование беременных женщин с целью выявления группы риска по наследственным и врожденным заболеваниям внутриутробного плода с последующим уточнением генетического диагноза.

Пренатальная диагностика врожденных и наследственных болезней – комплексная отрасль медицины, включающая в себя ультразвуковую диагностику (УЗИ), оперативную технику (хорионбиопсию, амнио-и кордоцентез, биопсию мышц и кожи плода) и лабораторные методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические).

Профессия – социально признаваемая и/или юридически фиксированная область возможного выполнения соответствующих трудовых функций, требующая владение комплексом знаний и умений, приобретаемых в результате специальной подготовки, подтверждаемых соответствующими документами об образовании и/или опыта работы.

Профилактика – комплекс медицинских и немедицинских мероприятий, направленных на предупреждение возникновения заболеваний, прогрессирования на ранних стадиях болезней и контролирование уже возникших осложнений, повреждений органов и тканей.

РНК (рибонуклеиновая кислота) – однонитчатый низкомолекулярный полинуклеотид, характеризующийся наличием в нем сахара (рибозы) и пиримидина урацила (вместо тимина в ДНК).

Резидентура – уровень послевузовского медицинского образования, целью которого является приобретение или изменение профессиональной квалификации врача по соответствующей специальности для допуска к самостоятельной клинической практике.

Репликация – процесс создания двух дочерних молекул ДНК сопровождающийся передачей точных копий генетической информации в ряду поколений.

Родословная – линейная последовательность эволюционных событий, происходивших в развитии предковых и последующих форм и приведших к формированию современного вида.

Селективный скрининг на наследственные заболевания – медицинские мероприятия, основанные на использовании специализированных методов диагностики в группах пациентов высокого риска наследственных заболеваний.

Тератология – наука о возникновении, диагностике и профилактике врожденных пороков развития (аномалий).

Трудовая функция (функция) – типичная работа (круг работ) в рамках этапа технологического процесса, состоящая из одной или нескольких профессиональных задач. При описании трудовых функций в карточках профессий профессиональных стандартов при необходимости могут быть указаны обязательные и дополнительные трудовые функции, исходя из понимания, что обязательные трудовые функции, в отличие от дополнительных, необходимо обязательно подтверждать при присвоении квалификации, а дополнительные трудовые функции могут быть описаны, как потенциальные трудовые функции, которые могут потребоваться для данной профессии в будущем.

Ультразвуковой скрининг и ультразвуковое исследование – основной прямой неинвазивный метод пренатальной диагностики, высокоэффективен для выявления врожденных пороков развития плода.

Умение – освоенный способ выполнения действия, обеспечиваемый совокупностью приобретенных знаний и сформированный путем упражнений.

Уровень квалификации – обобщенные требования к знаниям, умениям и широким компетенциям работников, дифференцируемые по параметрам сложности, нестандартности трудовых действий, ответственности и самостоятельности.

Фармакогенетика – наука, изучающая место и роль генетических факторов в формирования ответа организма человека на лекарственные средства.

ФИШ (in situ hybridization) – молекулярно-цитогенетический метод, который применяют для детекции и определения положения специфической последовательности ДНК на метафазных хромосомах или в интерфазных ядрах in situ.

Хромосомы – самовоспроизводящиеся клеточного ядра, сохраняющие структурно-функциональную индивидуальность и окрашивающиеся основными красителями.

Хромосом морфология – морфологическая характеристика метафазных хромосом, зависящая главным образом от локализации первичной перетяжки с центромерой и соотношения плеч по размерам.

Хромосом патология – расстройства, обусловленные числовыми и структурными аномалиями хромосом.

Цитогенетика – область знаний на стыке генетики и цитологии. Изучает генетические проблемы, вытекающие из корреляции между наследованием признаков и хромосомными соотношениями, структурными аномалиями.

Экологическая генетика - наука, о взаимоотношениях организмов и среды.

Эпигенетика – исследует изменения в экспрессии определенных ДНК-последовательностей, которые нельзя объяснить классическими мутациями и (или) структурными нарушениями**.**

В настоящем профессиональном стандарте применяются следующие сокращения:

МКБ-10 – международная классификация болезней 10.

НПА – нормативно-правовой акт.

1. Паспорт Профессионального стандарта

Название Профессионального стандарта:	Медицинская генетика
Номер Профессионального стандарта:	
Названия секции, раздела, группы, класса и подкласса согласно ОКЭД:	Q ЗДРАВООХРАНЕНИЕ И СОЦИАЛЬНЫЕ УСЛУГИ 86 Деятельность в области здравоохранения 86.1 Деятельность больничных организаций 86.10 Деятельность больничных организаций 86.10.1 Деятельность больниц широкого профиля и специализированных больниц» 86.2 Деятельность в области врачебной практики и стоматологии 86.22 Специальная врачебная практика 86.22.0 Специальная врачебная практика
Краткое описание Профессионального стандарта:	Медико-генетическое консультирование по вопросам прогноза здорового потомства, рождения ребенка с врожденными пороками развития и наследственными заболеваниями; диагностика и профилактика наследственной и врожденной патологии; экспертиза объема и качества медицинских услуг в области медицинской генетики. С ростом уровня квалификации специалистов, каждый последующий

	уровень подразумевает выполнение функций предыдущего уровня и расширение их в соответствии с новыми компетенциями.	
2. Карточки профессий		
Перечень карточек профессий:	Врач-резидент медицинский генетик	7.1 - подуровень по ОРК
	Врач медицинский генетик	7.2 - подуровень по ОРК
	Врач медицинский генетик	7.3 - подуровень по ОРК
	Врач медицинский генетики	7.4 - подуровень по ОРК

КАРТОЧКА ПРОФЕССИИ: Врач - резидент медицинский генетик			
Код:	2215-9-001 Врач резидент (по специальности)		
Код группы:	2215-9 Другие врачи, н.в.д.г.		
Профессия:	Врач - резидент медицинский генетик		
Другие возможные наименования профессии:			
Квалификационный уровень по ОРК:	7.1		
Основная цель деятельности:	Медико-генетическое консультирование, диагностику и профилактика наследственной и врожденной патологии, ведение пациентов детского и взрослого возраста с наследственной, хромосомной и врожденной патологией под надзором наставника		
Трудовые функции:	Обязательные трудовые функции:	Трудовая функция №1	Ранняя диагностика патологии у плода и предупреждение рождение детей с тяжелыми некорригуруемыми врожденными и наследственными заболеваниями. Определение прогноза здоровья будущего ребенка
		Трудовая функция №2	Медико-генетическое консультирование и ведение пациентов детского и взрослого возраста с наследственной, хромосомной и врожденной патологией
Трудовая функция №1: Ранняя диагностика патологии у плода и предупреждение рождения детей с тяжелыми некорригуруемыми врожденными и наследственными заболеваниями. Определение прогноза здоровья будущего ребенка	**Задача №1:**	**Умения и навыки:**	
	Медико-генетическое консультирование, диагностика генетической патологии (наследственной, хромосомной) и врожденных пороков развития у плода, определение прогноза здоровья будущего ребенка под надзором наставника	1. Умение (под надзором наставника) осуществлять комплексное медико-генетическое консультирование семей, планирующих беременность. 2. Умение (под надзором наставника) осуществлять комплексное медико-генетическое консультирование беременных группы риска. 3. Умение (под надзором наставника) осуществлять тератологическое консультирование. 4. Умение (под надзором наставника) оценивать результаты неонатального, пренатального, селективного, преимплантационного скрининга. 5. Умение (под надзором наставника) оценивать данные ультразвукового исследования беременных в 1 и 2 триместрах. 6. Умение (под надзором наставника) формировать группы риска по биохимическим сывороточным и ультразвуковым маркерам. 7. Умение (под надзором наставника) направлять беременную на инвазивную пренатальную диагностику. 8. Умение (под надзором наставника) интерпретировать	

		результаты цитогенетических, молекулярно-цитогенетических (ФИШ) и молекулярно-генетических исследований. 9. Умение (под надзором наставника) осуществлять медико-генетическое консультирование пациентов и членов их семей при подозрении или установленном диагнозе наследственной или врожденной патологии. 10. Умение (под надзором наставника) осуществлять графическое изображение и последующий анализ родословной семьи с наследственной или врожденной патологией. 11. Умение (под надзором наставника) интерпретировать результаты инструментальных методов обследования и лабораторно-диагностических исследований, при диагностике редких патологических состояний у взрослых и детей. 12. Умение (под надзором наставника) рассчитывать риск при хромосомных, врожденных и наследственных заболеваниях. 13. Умение (под надзором наставника) рассчитывать риск при мультифакториальных заболеваниях. 14. Умение (под надзором наставника) формулировать диагноз согласно МКБ10 при выявлении наследственной и врожденной патологии. 15. Умение (под надзором наставника) проводить дифференциальную диагностику генетической патологии. 16. Умение (под надзором наставника) работать с поисково-диагностическими программами и базами данных наследственных заболеваний и врожденных пороков развития, нормальных и патологических вариантов последовательности ДНК генома человека. 17. Умение (под надзором наставника) оценивать специфические симптомокомплексы в процессе верификации наследственных заболеваний. 18. Умение устанавливать продуктивные коммуникативные отношения с пациентами и применять это умение во время консультаций. 19. Умение (под надзором наставника) составлять текущую и годовую отчетность.
		Знания:
		1. Знание НПА, методических рекомендаций и методических указаний, отраслевых стандартов и клинических протоколов (клинических руководств) в области медицинской генетики 2. Знание аспектов пренатальной диагностики, основ преэмбрионального и эмбрионального развития человека. 3. Знание принципов пренатального и неонатального скрининга. 4. Знание скринирующих программ в пренатальной диагностике.

		5. Знание показаний для пренатальной диагностики хромосомных болезней. 6.Знание основных принципов пренатальной диагностики генных болезней. 7. Знание специальных методов и новых подходов пренатальной диагностике. 8.Знание проблем этики в пренатальной диагностике. 9.Знание вопросов периконцепционной профилактики наследственной и хромосомной патологии. 10. Знание базовых методов оценки плода. 11. Знание современных методов диагностики генетических заболеваний (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические) в пренатальной диагностике. 12. Знание основ тератологии человека. 13. Знание принципов тератологического консультирования.
	Задача №2:	**Умение и навыки:**
	Предоставление будущим родителям информации о степени риска рождения больного ребенка под надзором наставника	1. Умение (под надзором наставника) объяснять будущим родителям результаты проведенных исследований и прогноз рождения здорового ребенка. 2. Умение (под надзором наставника) информировать пациента или его законного представителя о возможности выбора методов и способов профилактики, обследования, лечения при наследственной патологии. 3.Умение (под надзором наставника) получать информированное согласие на проведение инвазивных и лечебно-диагностических процедур при наследственной патологии. 4. Умение (под надзором наставника) обучать пациента или его законного представителя правилам, соблюдение которых необходимо для успешной диагностики и лечения наследственной патологии. 5. Умение (под надзором наставника) преподносить информацию в доступной форме с учетом языковых, социальных, религиозных и культурных особенностей пациента. 6. Умение (под надзором наставника) управлять альтернативными и противоречивыми взглядами семьи, опекунов, друзей и членами многопрофильной команды.
		Знания:
		1. Знание методов пренатальной диагностики, основ преэмбрионального и эмбрионального развития человека. 2. Знание основ пренатального и неонатального скрининга. 3. Знание методов периконцепционной профилактики наследственной и хромосомной патологии. 4. Знание геномных обозревателей и баз данных. 5. Знание этических аспектов в медицинской генетике. 6. Знание принципов медико-генетического

		консультирования. 7. Знание правил эффективного общения. 8. Знание медицинской этики и деонтологии. 9. Знание специализированных рекомендаций пациентам в зависимости от наследственной нозологии и методов диагностики и лечения. 10. Знание требований НПА в здравоохранения (в отношении прав пациента и его законных представителей). 11. Знание основных НПА в области средств массовой информации. 12. Знание этиологии, патогенеза, классификаций, клинических проявлений, диагностики и принципов лечения заболеваний в рамках специальности «Медицинская генетика». 13. Знание методов лечения заболеваний согласно профилю.
Трудовая функция №2: Медико-генетическое консультирование и ведение пациентов детского и взрослого возраста с наследственной, хромосомной и врожденной патологией	**Задача №1:**	**Умения и навыки:**
	Медико-генетическое консультирование и ведение пациентов с наследственной, хромосомной и врожденной патологией под надзором наставника	1. Умение проводить (под надзором наставника) медико-генетическое консультирование детей с врожденной и наследственной патологией. 2. Умение (под надзором наставника) проводить фенотипический осмотр пациента с генетической патологией. 3. Умение (под надзором наставника) осуществлять графическое изображение и последующий анализ родословной семьи с наследственной или врожденной патологией. 4. Умение (под надзором наставника) направлять пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития для уточнения диагноза на биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, геномные методы, на тандемную масс-спектрометрию. 5. Умение (под надзором наставника) направлять пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития на лабораторные и инструментальные исследования: ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию и другие методы; 6. Умение (под надзором наставника) интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития, биохимических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических, геномных методов диагностики и результатов анализом методом тандемной масс-спектрометрии. 7. Умение (под надзором наставника) собирать и

		анализировать историю болезни, жизни в актуальной, сжатой и логичной манере. 8. Умение (под надзором наставника) формулировать диагноз согласно МКБ-10 при выявлении наследственной и врожденной патологии. 9. Умение (под надзором наставника) проводить дифференциальную диагностику генетической патологии. 10. Умение (под надзором наставника) использовать компьютерные программы диагностики наследственных заболеваний. 11. Умение (под надзором наставника) работать с дизморфологическими базами данных. 12. Умение (под надзором наставника) пользоваться атласами врожденной и наследственной патологии. 13. Умение (под надзором наставника) оценивать специфические симптомокомплексы в процессе верификации наследственных заболеваний 14. Умение (под надзором наставника) анализировать морфогенетические варианты (микроанаомалии развития, стигмы дизэмбриогенеза). 15. Умение (под надзором наставника) определять медицинские показания к различным видам патогенетической терапии больных с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития. 16. Умение (под надзором наставника) назначать патогенетическое лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности у пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития. 17. Умение (под надзором наставника) рассчитать диетотерапию при наследственных болезнях обмена веществ. 18. Умение (под надзором наставника) интерпретировать данные биохимических генетических исследований при наиболее распространенных наследственных болезнях обмена веществ. 19. Умение (под надзором наставника) оценивать эффективность диетотерапии при наследственных болезнях обмена веществ. 20. Умение (под надзором наставника) рассчитывать генетический риск для сибсов и потомства при различных типах наследственной патологии 21. Умение (под надзором наставника) проводить диспансеризацию пациентов с наследственной, хромосомной и врожденной патологией. 22. Умение (под надзором наставника) оформлять заключение для медико - социальной экспертной комиссии. 23. Умение (под надзором наставника) оформлять медико-генетическое заключение. 24. Умение составлять текущую и годовую отчетность

		по текущей работе. 25. Умение (под надзором наставника) рассчитывать и анализировать показатели перинатальной заболеваемости и смертности от генетических нарушений. баз данных по пациентам с ВПР и (или) ВНЗ 26. Умение вести базы данных по пациентам с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития.
		Знания:
		1.Знание НПА, методических рекомендаций и методических указаний, отраслевых стандартов и клинических протоколов (клинических руководств) в области медицинской генетики. 2.Знание основ фундаментальной генетики. 3.Знание классификации, клинической диагностики наследственных болезней. 4.Знание синдромологии генетических заболеваний. 5.Знание фенотипических проявлений генетических заболеваний. 6.Знание моногенных наследственных болезней. 7.Знание заболеваний, обусловленных экспансией тандемных повторов. 8.Знание основ митохондриального наследования и митохондриальные болезни. 9. Знание клинических синдромов, обусловленных нарушениями числа и структуры хромосом. 10.Знание наследственных болезней обмена веществ (классификация, диагностика, лечение, общие принципы), олигогенных болезней. 11. Знание генетических причин умственной отсталости (статические и прогрессирующие). 12.Знание генетического вклада при аутизме и расстройствах аутистического спектра. 13.Знание основ нейрогенетики. 14. Знание классификации и молекулярных основы общих генетических нервно-мышечных заболеваний. 15. Знание вопросов генетического вклада в развитие психических заболеваний. 16. Знание клинических особенностей синдромов наследственных сердечно-сосудистых заболеваний. 17. Знание классификации и молекулярных основы хондродисплазии и заболеваний костно-суставной системы. 18. Знание генетических причин внезапной смерти взрослого человека. 19. Знание генетических заболеваний в офтальмологии. 20. Знание генетических причин в развитии заболеваний желудочно-кишечного тракта. 21. Знание генетических аспектов в эндокринологии. 22. Знание генетики мочеполовой системы. 23. Знание многофакторных заболеваний.

		24. Знание современных биохимических и молекулярно-генетических методов диагностики наследственных болезней. 25. Знание основ тератологии человека, стадии онтогенеза, признаков эмбрионального дизморфогенеза, аномалий развития органов и частей тела человека. 26. Знание врожденных пороков развития, тератогенных синдромов. Знание дисморфологических синдромов, их этиологии и патогенеза. 27. Знание возрастных особенностей организма человека и его функциональных систем. 28. Знание лабораторных данных биологических жидкостей организма в норме и при генетической патологии у взрослых и детей. 29. Знание принципов расчета и эффективности диетотерапии при наследственных болезнях обмена веществ.
	Задача №2:	**Умения и навыки:**
	Информирование пациентов о медико-генетическом прогнозе и возможных методов профилактики в семье под надзором наставника	1. Умение (под надзором наставника) информировать пациента или его законного представителя о возможности выбора методов и способов профилактики, обследования, лечения при наследственной и патологии. 2. Умение (под надзором наставника) получать информированное согласие на проведение инвазивных и лечебно-диагностических процедур при наследственной патологии. 3. Умение (под надзором наставника) обучать пациента или его законного представителя правилам, соблюдение которых необходимо для успешной диагностики и лечения наследственной патологии 4. Умение (под надзором наставника) преподносить информацию в доступной форме с учетом языковых, социальных, религиозных и культурных особенностей пациента. 5. Умение (под надзором наставника) управлять альтернативными и противоречивыми взглядами семьи, опекунов, друзей и членами многопрофильной команды.
		Знания:
		1. Знание НПА, методических рекомендаций и методических указаний, отраслевых стандартов и клинических протоколов (клинических руководств) в области медицинской генетики 2. Знание вопросов периконцепционной профилактики наследственной и хромосомной патологии. 3. Знание вопросов этики и деонтологии в медицинской генетике. 4. Знание принципов медико-генетического консультирования.
Требования к личностным компетенциям	1. Соблюдение правил этики, деонтологии и субординации. 2. Соблюдения норм санитарно-гигиенического режима организации здравоохранения и эпидемиологической безопасности окружающей	

	среды. 3. Умение организовывать, осуществлять самоконтроль и непрерывного совершенствовать свою деятельности. 4. Ответственность в выполнении задач профессиональной деятельности. 5. Самостоятельность и ответственность в выполнении задач профессиональной деятельности.		
Связь с другими профессиями в ОРК	7.2, 7.3, 7.4	Медицинская генетика	
Связь с ЕТКС или КС или другими справочниками профессий	№ ҚР ДСМ-305/2020 от 21 декабря 2020 года	13. Врач – резидент.	
Связь с системой образования и квалификации	Уровень образования:	Специальность:	Квалификация:
	Резидентура (7 уровень МСКО) (в период обучения по программе резидентуры)	Медицинская генетика	

КАРТОЧКА ПРОФЕССИИ: Врач медицинский генетик			
Код:	2215-3-001 Врач медицинский генетик		
Код группы:	2215-3 Врачи в области медицинской генетики		
Профессия:	Врач медицинский генетик		
Другие возможные наименования профессии:			
Квалификационный уровень по ОРК:	7.2		
Основная цель деятельности:	Оказание квалифицированной, специализированной медицинской помощи населению по установлению генетического диагноза и составлению генетического прогноза в семье больного с наследственной, хромосомной и врожденной патологией и выбор профилактических мероприятий по предотвращению рождения больного ребенка в семье. Ведение пациентов детского и взрослого возраста с наследственной, хромосомной и врожденной патологией		
Трудовые функции:	Обязательные трудовые функции:	Трудовая функция №1	Ранняя диагностика патологии у плода и предупреждение рождения детей с тяжелыми некорригуруемыми врожденными и наследственными заболеваниями. Определение прогноза рождения здорового ребенка
		Трудовая функция №2	Медико-генетическое консультирование и ведение пациентов детского и взрослого возраста с наследственной, хромосомной и врожденной патологией
		Трудовая функция №3	Оказание консультационных услуг врачам других специальностей в рамках специальности «Медицинская генетика»
Трудовая функция №1: Ранняя диагностика	**Задача №1:**	**Умения и навыки:**	
	Медико-генетическое консультирован	1. Умение осуществлять комплексное медико-генетическое консультирование семей, планирующих беременность.	

патологии у плода и предупреждение рождения детей с тяжелыми некорригуруемыми врожденными и наследственными заболеваниями. Определение прогноза рождения здорового ребенка	ие, диагностика генетической патологии (наследственной, хромосомной) и врожденных пороков развития у плода, определение прогноза здоровья будущего ребенка	2. Умение осуществлять комплексное медико-генетическое консультирование беременных группы риска. 3. Умение осуществлять тератологическое консультирование. 4. Умение оценивать результаты неонатального, пренатального, селективного, преимплантационного скрининга. 5. Умение оценивать данные ультразвукового исследования беременных в 1 и 2 триместрах. 6. Умение формировать группы риска по биохимическим сывороточным и ультразвуковым маркерам. 7. Умение направлять беременную на инвазивную пренатальную диагностику. 8. Умение интерпретировать результаты цитогенетических, молекулярно-цитогенетических (ФИШ) и молекулярно-генетических исследований. 9. Умение осуществлять медико-генетическое консультирование пациентов и членов их семей при подозрении или установленном диагнозе наследственной или врожденной патологии. 10. Умение осуществлять графическое изображение и последующий анализ родословной семьи с наследственной или врожденной патологией. 11. Умение интерпретировать результаты инструментальных методов обследования и лабораторно-диагностических исследований, при диагностике редких патологических состояний у взрослых и детей. 12. Умение рассчитывать риск при хромосомных, врожденных и наследственных заболеваниях. 13. Умение рассчитывать риск при мультифакториальных заболеваниях. 14. Умение (под надзором наставника) формулировать диагноз согласно МКБ10 при выявлении наследственной и врожденной патологии. 15. Умение (под надзором наставника) проводить дифференциальную диагностику генетической патологии. 16. Умение работать с с поисково-диагностическими программами и базами данных наследственных заболеваний и врожденных пороков развития, нормальных и патологических вариантов последовательности ДНК генома человека. 17. Умение оценивать специфические симптомокомплексы в процессе верификации наследственных заболеваний. 18. Умение устанавливать продуктивные коммуникативные отношения с пациентами и применять это умение во время консультаций. 19. Умение составлять текущую и годовую отчетность.

		Знания:
		1. Знание НПА, методических рекомендаций и методических указаний, отраслевых стандартов и клинических протоколов (клинических руководств) в области медицинской генетики 2. Знание аспектов пренатальной диагностики, основ преэмбрионального и эмбрионального развития человека. 3. Знание принципов пренатального и неонатального скрининга. 4. Знание скринирующих программ в пренатальной диагностике. 5. Знание показаний для пренатальной диагностики хромосомных болезней. 6.Знание основных принципов пренатальной диагностики генных болезней. 7. Знание специальных методов и новых подходов пренатальной диагностике. 8.Знание проблем этики в пренатальной диагностике. 9.Знание вопросов периконцепционной профилактики наследственной и хромосомной патологии. 10. Знание базовых методов оценки плода. 11. Знание современных методов диагностики генетических заболеваний (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические) в пренатальной диагностике. 12. Знание основ тератологии человека. 13. Знание принципов тератологического консультирования.
	Задача №2:	**Умение и навыки:**
	Предоставление будущим родителям информации о степени риска рождения больного ребенка	1. Умение объяснять будущим родителям результаты проведенных исследований и прогноз рождения здорового ребенка. 2. Умение информировать пациента или его законного представителя о возможности выбора методов и способов профилактики, обследования, лечения при наследственной патологии. 3.Умение получать информированное согласие на проведение инвазивных и лечебно-диагностических процедур при наследственной патологии. 4. Умение обучать пациента или его законного представителя правилам, соблюдение которых необходимо для успешной диагностики и лечения наследственной патологии. 5. Умение преподносить информацию в доступной форме с учетом языковых, социальных, религиозных и культурных особенностей пациента. 6. Умение управлять альтернативными и противоречивыми взглядами семьи, опекунов, друзей и членами многопрофильной команды.
		Знания:
		1. Знание методов пренатальной диагностики, основ

		преэмбрионального и эмбрионального развития человека. 2. Знание основ пренатального и неонатального скрининга. 3. Знание методов периконцепционной профилактики наследственной и хромосомной патологии. 4. Знание геномных обозревателей и баз данных. 5. Знание этических аспектов в медицинской генетике. 6. Знание принципов медико-генетического консультирования. 7. Знание правил эффективного общения. 8. Знание медицинской этики и деонтологии. 9. Знание специализированных рекомендаций пациентам в зависимости от наследственной нозологии и методов диагностики и лечения. 10. Знание требований НПА в здравоохранения (в отношении прав пациента и его законных представителей). 11. Знание основных НПА в области средств массовой информации. 12. Знание этиологии, патогенеза, классификаций, клинических проявлений, диагностики и принципов лечения заболеваний в рамках специальности «Медицинская генетика». 13. Знание методов лечения заболеваний согласно профилю.
Трудовая функция №2: Медико-генетическое консультирование и ведение пациентов детского и взрослого возраста с наследственной, хромосомной и врожденной патологией	**Задача №1:**	**Умения и навыки:**
	Медико-генетическое консультирование и ведение пациентов с наследственной, хромосомной и врожденной патологией.	1. Умение проводить медико-генетическое консультирование детей с врожденной и наследственной патологией. 2. Умение проводить фенотипический осмотр пациента с генетической патологией. 3. Умение осуществлять графическое изображение и последующий анализ родословной семьи с наследственной или врожденной патологией. 4. Умение направлять пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития для уточнения диагноза на биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, геномные методы, на тандемную масс-спектрометрию. 5. Умение направлять пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития на лабораторные и инструментальные исследования: ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию и другие методы; 6. Умение интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития,

		биохимических, цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических, геномных методов диагностики и результатов анализом методом тандемной масс-спектрометрии. 7. Умение собирать и анализировать историю болезни, жизни в актуальной, сжатой и логичной манере. 8. Умение формулировать диагноз согласно МКБ-10 при выявлении наследственной и врожденной патологии. 9. Умение проводить дифференциальную диагностику генетической патологии. 10. Умение использовать компьютерные программы диагностики наследственных заболеваний. 11. Умение работать с дизморфологическими базами данных. 12. Умение пользоваться атласами врожденной и наследственной патологии. 13. Умение оценивать специфические симптомокомплексы в процессе верификации наследственных заболеваний 14. Умение анализировать морфогенетические варианты (микроанаомалии развития, стигмы дизэмбриогенеза). 15. Умение определять медицинские показания к различным видам патогенетической терапии больных с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития. 16. Умение назначать патогенетическое лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности у пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития. 17. Умение рассчитать диетотерапию при наследственных болезнях обмена веществ. 18. Умение интерпретировать данные биохимических генетических исследований при наиболее распространенных наследственных болезнях обмена веществ. 19. Умение оценивать эффективность диетотерапии при наследственных болезнях обмена веществ. 20. Умение рассчитывать генетический риск для сибсов и потомства при различных типах наследственной патологии 21. Умение проводить диспансеризацию пациентов с наследственной, хромосомной и врожденной патологией. 22. Умение оформлять заключение для медико - социальной экспертной комиссии. 23. Умение оформлять медико-генетическое заключение. 24. Умение составлять текущую и годовую отчетность по текущей работе. 25. Умение рассчитывать и анализировать показатели перинатальной заболеваемости и смертности от генетических нарушений.

		26. Умение вести базы данных по пациентам с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития.
		Знания:
		1.Знание НПА, методических рекомендаций и методических указаний, отраслевых стандартов и клинических протоколов (клинических руководств) в области медицинской генетики. 2.Знание основ фундаментальной генетики. 3.Знание классификации, клинической диагностики наследственных болезней. 4.Знание синдромологии генетических заболеваний. 5.Знание фенотипических проявлений генетических заболеваний. 6.Знание моногенных наследственных болезней. 7.Знание заболеваний, обусловленных экспансией тандемных повторов. 8.Знание основ митохондриального наследования и митохондриальные болезни. 9. Знание клинических синдромов, обусловленных нарушениями числа и структуры хромосом. 10.Знание наследственных болезней обмена веществ (классификация, диагностика, лечение, общие принципы), олигогенных болезней. 11. Знание генетических причин умственной отсталости (статические и прогрессирующие). 12.Знание генетического вклада при аутизме и расстройствах аутистического спектра. 13.Знание основ нейрогенетики. 14. Знание классификации и молекулярных основы общих генетических нервно-мышечных заболеваний. 15. Знание вопросов генетического вклада в развитие психических заболеваний. 16. Знание клинических особенностей синдромов наследственных сердечно-сосудистых заболеваний. 17. Знание классификации и молекулярных основы хондродисплазии и заболеваний костно-суставной системы. 18. Знание генетических причин внезапной смерти взрослого человека. 19. Знание генетических заболеваний в офтальмологии. 20. Знание генетических причин в развитии заболеваний желудочно-кишечного тракта. 21. Знание генетических аспектов в эндокринологии. 22. Знание генетики мочеполовой системы. 23. Знание многофакторных заболеваний. 24. Знание современных биохимических и молекулярно-генетических методов диагностики наследственных болезней. 25. Знание основ тератологии человека, стадии онтогенеза, признаков эмбрионального дизморфогенеза, аномалий развития органов и частей тела человека.

		26. Знание врожденных пороков развития, тератогенных синдромов. Знание дисморфологических синдромов, их этиологии и патогенеза. 27. Знание возрастных особенностей организма человека и его функциональных систем. 28. Знание лабораторных данных биологических жидкостей организма в норме и при генетической патологии у взрослых и детей. 29. Знание принципов расчета и эффективности диетотерапии при наследственных болезнях обмена веществ.
	Задача №2:	**Умения и навыки:**
	Информирование пациентов о медико-генетическом прогнозе и возможных методов профилактики в семье	1. Умение информировать пациента или его законного представителя о возможности выбора методов и способов профилактики, обследования, лечения при наследственной и патологии. 2. Умение получать информированное согласие на проведение инвазивных и лечебно-диагностических процедур при наследственной патологии. 3. Умение обучать пациента или его законного представителя правилам, соблюдение которых необходимо для успешной диагностики и лечения наследственной патологии 4. Умение преподносить информацию в доступной форме с учетом языковых, социальных, религиозных и культурных особенностей пациента. 5. Умение управлять альтернативными и противоречивыми взглядами семьи, опекунов, друзей и членами многопрофильной команды.
		Знания:
		1. Знание НПА, методических рекомендаций и методических указаний, отраслевых стандартов и клинических протоколов (клинических руководств) в области медицинской генетики 2. Знание вопросов периконцепционной профилактики наследственной и хромосомной патологии. 3. Знание вопросов этики и деонтологии в медицинской генетике. 4. Знание принципов медико-генетического консультирования.
Трудовая функция №3: Оказание консультационных услуг врачам других специальностей в рамках специальности «Медицинская генетика»	**Задача №1:**	**Умения и навыки:**
	Оказание консультационных услуг врачам других специальностей в рамках специальности «Медицинская генетика»	1. Умение консультировать врачей других специальностей в рамках специальности «Медицинская генетика». 2. Умение консультировать специалистов доврачебной помощи и сестринского дела в рамках специальности «Медицинская генетика». 3. Умение проводить разъяснительную работу среди врачей ПМСП по Алгоритмам проведения пренатального и неонатального скрининга.
		Знания:
		1. Правила эффективного общения.

		2. Правила медицинской этики, деонтологии и субординации. 3. Основные результаты современных исследований, признанных в сообществе врачей-генетиков в последние пять лет.
Требования к личностным компетенциям	1. Соблюдение правил этики, деонтологии и субординации. 2. Соблюдение норм санитарно-гигиенического режима организации здравоохранения и эпидемиологической безопасности окружающей среды. 3. Умение организовывать, осуществлять самоконтроль и непрерывного совершенствовать свою деятельности. 4. Ответственность в выполнении задач профессиональной деятельности 5. Самостоятельность и ответственность в выполнении задач профессиональной деятельности	
Связь с другими профессиями в ОРК	7.1	Врач-резидент медицинский генетик
	7.3, 7.4	Медицинская генетика
Связь с ЕТКС или КС или другими справочниками профессий	№ ҚР ДСМ-305/2020 от 21 декабря 2020 года	8. Врач (специалист профильный).

Связь с системой образования и квалификации	Уровень образования:	Специальность:	Квалификация:
	Резидентура / Клиническая ординатура*[1] / Первичная специализация* / интернатура* (7 уровень МСКО)	Медицинская генетика	Врач медицинский генетик (опыт работы не требуется)

КАРТОЧКА ПРОФЕССИИ: Врач медицинский генетик			
Код:	2215-3-001 Врач медицинский генетик		
Код группы:	2215-3Врачи в области медицинской генетики		
Профессия:	Врач медицинский генетик		
Другие возможные наименования профессии:			
Квалификационный уровень по ОРК:	7.3		
Основная цель деятельности:	Диагностика редких хромосомных синдромов и на редких наследственных заболеваний. Оказание высокотехнологичных медицинских услуг при диагностике наследственных, хромосомных и врожденных заболеваний. Организация и контроль и консультирование по вопросам оказания квалифицированной, специализированной медицинской помощи населению по установлению генетического диагноза и составлению генетического прогноза в семье больного с наследственной, хромосомной и врожденной патологией и выбор профилактических мероприятий по предотвращению рождения больного ребенка в семье		
Трудовые функции	Обязательные трудовые	Трудовая функция №1	Комплексное медико-генетическое консультирование по вопросам диагностики редких хромосомных синдромов и

[1] * - Данный уровень подготовки учитывается при условии, что специалист окончил обучение в период, когда в РК существовала данная траектория подготовки по специальности «Медицинская генетика» и выпускник этой программы имел право на получение сертификата специалиста по специальности «Медицинская генетика»

	функции		наследственных заболеваний
		Трудовая функция №2	Применение высокотехнологичных медицинских услуг при диагностике наследственной, хромосомной и врожденной патологии
		Трудовая функция №3	Организация консультативных услуг врачам медицинским генетикам
		Трудовая функция №4	Организация и контроль деятельности врачей медицинских генетиков
	Дополнительные трудовые функции:	Трудовая функция №1	Проведение экспертизы объема и качества медицинских услуг, оказываемых врачами медицинскими генетиками

Трудовая функция №1: Комплексное медико-генетическое консультирование по вопросам диагностики редких хромосомных синдромов и наследственных заболеваний	**Задача №1:**	**Умения и навыки:**
	Комплексное медико-генетическое консультирование по вопросам диагностики редких хромосомных синдромов	1. Навыки проведения синдромальной диагностики при наследственной патологии. 2. Навыки анализа результатов цитогенетических исследований при диагностике редких хромосомных синдромов. 3. Навыки проведения молекулярно-цитогенетических исследований. 4. Навыки работы в составе врачебных консилиумов, в том числе пренатального консилиума. 5. Умение синтезировать информацию из заключений консультантов при диагностике редких хромосомных болезней. 6. Навыки расчёта и анализа показателей перинатальной заболеваемости и смертности от генетических нарушений.
		Знания:
		1. Знание эпидемиологии, этиологии, клинической картины, диагностики редких хромосомных синдромов. 2. Знание показаний к назначению цитогенетических и молекулярно- цитогенетических исследований для диагностики редких наследственных заболеваний. 3. Знание стандартов, НПА и других документов, регламентирующие организацию совещательных групп и врачебных консилиумов. 4. Знание основных результатов современных исследований в отношении диагностики редких хромосомных синдромов, признанные в сообществе врачей-цитогенетиков в последние пять лет.
	Задача №2:	**Умения и навыки:**
	Комплексное медико-генетическое консультирование по вопросам диагностики наследственных заболеваний	1. Навыки анализа результатов комплексного медико-генетического консультирования и лабораторно-диагностических исследований при диагностике редких наследственных заболеваний. 2. Навыки анализа результатов инструментальных методов диагностики при редких наследственных заболеваниях. 3. Умение интерпретировать результаты микроядерного теста для формирования группы риска

		по реализации хромосомных аберраций. 4. Умение интерпретировать результаты молекулярно-генетического исследования при редких моногенных болезнях. 5. Навыки организации врачебных консилиумов, в том числе пренатального консилиума. 6. Умение синтезировать информацию из заключений консультантов при диагностике редких наследственных заболеваниях.
		Знания:
		1. Знание эпидемиологии, этиологии, клинической картины, диагностики редких наследственных заболеваний. 2. Знание показаний к назначению лабораторно-диагностических исследований и инструментальных методов при диагностике редких наследственных заболеваний. 3. Знание стандартов, НПА и других документов, регламентирующие организацию совещательных групп и врачебных консилиумов. 4. Знание значений хромосомных аберраций для реализации наследственной и мультифакториальной патологии человека. 5. Знание молекулярных основ и клиническое значение определенных мутаций при моногенных болезнях. 6. Знание основных результаты современных исследований в отношении диагностики редких наследственных заболеваний, признанные в сообществе врачей-генетиков в последние пять лет.
Трудовая функция №2: Применение высокотехнологичных медицинских услуг при диагностике и лечении наследственной, хромосомной и врожденной патологии	**Задача №1:**	**Умения и навыки**:
	Применение высокотехнологичных медицинских услуг диагностике и лечении наследственной, хромосомной и врожденной патологии	1. Навыки осмотра пациентов перед, во время и после проведения диагностических мероприятий с использованием высокотехнологичных молекулярно-генетических методов с коррекцией проводимых мероприятий. 2. Навыки проведения диагностических мероприятий с использованием высокотехнологичных молекулярно-генетических методов. 3. Умение решать проблемы, наблюдающиеся у пациентов, прошедших диагностику с использованием высокотехнологичных молекулярно-генетических методов. 4. Навыки оценки показаний и противопоказаний к лечебным мероприятиям в рамках высокотехнологичных медицинских услуг по специальности «Медицинская генетика». 5. Умение подбирать оптимальный метод лечения пациенту с наследственной патологией в рамках высокотехнологичных медицинских услуг
		Знания:
		1. Знание показаний и противопоказаний к диагностическим процедурам в рамках

		высокотехнологичных медицинских услуг по специальности «Медицинская генетика». 2. Знание методик проведения высокотехнологичных молекулярно-генетических методов. 3. Знание основ и принципов лечения наследственной патологии в рамках высокотехнологичных медицинских услуг. 4. Знание техники проведения основных методов лечения в рамках в рамках высокотехнологичных медицинских услуг. 5. Знание осложнений лечебных процедур, проводимых в рамках высокотехнологичных медицинских услуг по специальности «Медицинская генетика», технического характера и принципы борьбы с ними. 6. Знание принципов долгосрочного мониторинга пациентов после лечебных мероприятий, проведенных в рамках высокотехнологичных медицинских услуг по специальности «Медицинская генетика».
Трудовая функция №3: Организация консультативных услуг врачам медицинским генетикам	**Задача №1:**	**Умения и навыки:**
	Оказание консультационных услуг врачам медицинским генетикам.	1. Навыки организационно-методического руководства деятельностью менее квалифицированных врачей медицинских генетиков. 2. Навыки оказания консультативной помощи врачам медицинским генетикам при сложных случаях медикогенетического консультирования беременных группы генетического риска или семей с наследственной патологией в вопросах диагностики и лечения. 3. Умение принимать решения по спорным вопросам направления в профильные отделения городского, областного и республиканского значения лиц, требующих применения специальных методов исследования и лечения в рамках медицинских услуг по специальности «Медицинская генетика».
		Знания:
		1. Знание стандартов, НПА и других регламентирующих документов для организаций ПМСП и врачей медицинских генетиков. 2. Знание основных результатов современных исследований, признанных в сообществе врачей медицинской генетики. 3. Знание генетической диагностики, знание баз данных по синдромальной диагностике наследственной и врожденной патологии. 4. Знание молекулярно-генетических методов обследования пациентов детского и взрослого возраста для постановки диагноза. 5. Знание лабораторных данных биологических жидкостей организма в норме и при генетических патологиях у взрослых и детей. 6. Знание возрастных особенностей организма

		человека и его функциональных систем. 7. Знание генома человека, структуры и изменчивости генома.
Трудовая функция №4: Организация и контроль деятельности врачей медицинских генетиков	**Задача №1:**	**Умения и навыки**:
	Организация и контроль деятельности врачей медицинских генетиков	1. Навыки организации работы структурных подразделений, оказывающих медицинскую помощь населению на амбулаторно-поликлиническом, стационарозамещающем уровнях. 2. Навыки координации маршрута движения пациента и обеспечения преемственности при оказании медицинской помощи врачами медицинскими генетиками. 3. Умение принимать меры планового и экстренного характера при возникновении ситуаций, угрожающих жизни и здоровью пациентов с генетическими заболеваниями, наследственными синдромами. 4. Умение планировать и прогнозировать деятельность структурных подразделений, оказывающих медицинскую помощь населению на амбулаторно-поликлиническом, стационарозамещающем уровнях
		Знания:
		1. Знание стандартов, НПА и других регламентирующих документов для организаций ПМСП и врачей медицинских генетиков. 2. Знание основных результатов современных исследований, признанные в сообществе врачей медицинских генетиков. 3. Знание генома человека, структуры и изменчивости генома 4. Генетические варианты при заболеваниях с наследственной предрасположенностью
	Задача №2:	**Умения и навыки:**
	Контроль деятельности врачей медицинских генетиков	1. Умение организовывать контроль за расходными материалами, изделиями медицинского назначения и лекарственными средствами для пациентов 2. Навыки контроля качества заполнения и свода информации по Регистру и годовой отчетности. 3. Навыки своевременного предоставления отчетности в уполномоченный орган в области здравоохранения по отчетным формам.
		Знания:
		1. Знание стандартов, НПА и других регламентирующих документов для организаций ПМСП и врачей медицинских генетиков). 2. Знание основных результатов современных исследований, признанных в сообществе врачей медицинских генетиков.
Дополнительная трудовая функция №1: Проведение экспертизы объема	**Задача №1:**	**Умения и навыки:**
	Экспертиза объема и качества медицинских	1. Навыки контроля объемов и качества медицинских услуг, оказываемых врачами медицинскими генетиками. 2. Навыки проведения мониторинга ключевых показателей медицинской помощи в рамках

и качества медицинских услуг, оказываемых врачами медицинскими генетиками	услуг, оказываемых врачами медицинскими генетиками	специальности «Медицинская генетика». 3. Навыки предоставления консультативной помощи работникам органов внутренних дел, прокуратуры и суда, а также других государственных органов в вопросах качества оказания медицинской помощи и ведения медицинской документации по специальности «Медицинская генетика». 4. Умение проводить анализ учетной и отчетной документации субъекта здравоохранения, предоставляющего медицинские услуги, оказываемые врачами медицинскими генетиками. 5. Умение определять факторы риска и своевременно информировать руководство организации о возникающих системных проблемах в области качества медицинских услуг, оказываемых врачами медицинскими генетиками.
		Знания:
		1. Знание законодательства РК в области здравоохранения, регулирующего общественные отношения в области охраны здоровья населения, экспертизы объемов и качества медицинских услуг. 2. Знание показателей здоровья населения. 3. Знание заболеваемости населения, методов ее изучения и анализа. 4. Знание принципов формирования и основных показателей медицинской статистики. 5. Знание основ лицензирования, аттестации, сертификации в области здравоохранения. 6. Знание всех видов экспертиз в здравоохранении. 7. Знание основ проведения экспертной оценки качества медицинских услуг и государственного контроля. 8. Знание основ экспертной оценки качества медицинских услуг и службе внутреннего аудита. 9. Знание основ стандартизации в здравоохранении. 10. Знание основ аккредитации медицинских организаций. 11. Знание стандартов аккредитации. 12. Знание принципов доказательной медицины. 13. Знание основных медицинских ошибок. 14. Знание правил и принципов взаимодействия с другими органами и организациями по вопросам экспертизы. 15. Знание методики проведения экспертизы качества медицинской помощи (методы, технология, анализ, оценка, мониторинг). 16. Знание порядка экспертной оценки качества работы организаций здравоохранения на основе данных программных комплексов. 17. Знание принципов информационного обеспечения работы независимого эксперта.
Требования к	1. Соблюдения правил этики, деонтологии и субординации.	

личностным компетенциям	2. Соблюдения норм санитарно-гигиенического режима организации здравоохранения и эпидемиологической безопасности окружающей среды. 3. Умение организовывать, осуществлять самоконтроль и непрерывного совершенствовать свою деятельности. 4. Ответственность в выполнении задач профессиональной деятельности 5. Самостоятельность и ответственность в выполнении задач профессиональной деятельности. 6. Членство в республиканской и (или) международной профессиональной медицинской организации врачей медицинских генетиков или в республиканской и (или) международной профессиональной медицинской организации по смежным специальностям. 7. Участие в семинарах, мастер-классах, учебных модулях, конференциях, по медицинской генетике и смежным специальностям (в объеме не менее 30 часов за последние 3 года, подтвержденное сертификатом)		
Связь с другими профессиями в ОРК	7.1	Врач-резидент медицинский генетик	
	7.2, 7.4	Медицинская генетика	
Связь с ЕТКС или КС или другими справочниками профессий	№ ҚР ДСМ-305/2020 от 21 декабря 2020 года	8. Врач (специалист профильный).	
Связь с системой образования и квалификации	Уровень образования:	Специальность:	Квалификация:
	Резидентура / Клиническая ординатура*[2] / Первичная специализация* / интернатура* (7 уровень МСКО) + Повышение квалификации уровня 7.3 (в объёме не менее 7 кредитов (210 часов) по специальности «Медицинская генетика»)	Медицинская генетика	Врач медицинский генетик (Опыт работы по данной квалификации на уровне 7.2 не менее 5 лет)

КАРТОЧКА ПРОФЕССИИ: Врач медицинский генетик	
Код:	2215-3-001 Врач медицинский генетик
Код группы:	2215-3Врачи в области медицинской генетики
Профессия:	Врач медицинский генетик
Другие возможные наименования профессии:	
Квалификационный уровень по ОРК:	7.4
Основная цель деятельности:	Методическое обеспечение оказания квалифицированной, специализированной медицинской помощи и высокотехнологичных медицинских услуг по специальности «Медицинская гене» и обеспечение трансферта новых технологий в практику

[2] * - Данный уровень подготовки учитывается при условии, что специалист окончил обучение в период, когда в РК существовала данная траектория подготовки по специальности «Медицинская генетика» и выпускник этой программы имел право на получение сертификата специалиста по специальности «Медицинская генетика»

Трудовые функции	Обязательные трудовые функции:	Трудовая функция №1	Методическое обеспечение решения проблем эффективности и качества специализированной медицинской помощи и высокотехнологичных медицинских услуг по специальности «Медицинская гене» и обеспечение трансферта новых технологий в практику
	Дополнительные трудовые функции:	Трудовая функция №1	Экспертиза стандартов, клинических протоколов, алгоритмов и инструкций по специальности «Медицинская генетика»

Трудовая функция №1: Методическое обеспечение решения проблем эффективности и качества специализированной медицинской помощи и высокотехнологичных медицинских услуг по специальности «Медицинская гене» и обеспечение трансферта новых технологий в практику	**Задача №1:**	**Умения и навыки:**
	Разработка и проведение мероприятий по улучшению качества и внедрению новых методов диагностики и лечения по специальности «Медицинская гене»	1. Навыки изучения мнения сотрудников и информирования персонала о мерах по улучшению качества и обеспечению безопасности пациентов при осуществлении специализированной медицинской помощи, высокотехнологичных медицинских услуг в рамках специальности «Медицинская гене». 2. Навыки повышения потенциала организации, осуществляющей специализированную медицинскую помощь, высокотехнологичные медицинские услуги в рамках специальности «Медицинская гене» по вопросам обеспечения качества медицинской помощи. 3. Навыки оказания методологической поддержки медицинскому персоналу организации здравоохранения по вопросам качества услуг специализированной медицинской помощи, высокотехнологичных медицинских услуг в рамках специальности «Медицинская гене». 4. Умение разрабатывать стандарты, клинические протокола, алгоритмы и инструкции, методические разработки по специализированной медицинской помощи, высокотехнологичным медицинским услугам в рамках специальности «Медицинская гене» на основе систематического поиска доказательств, критического анализа полученной информации и результатов своей профессиональной деятельности. 5. Навыки обеспечения трансферта новых технологий в практику. 6. Навыки поиска новых технологий, повышающих качество, эффективность и безопасность медицинских услуг в области медицинской генетики. 7. Умение осуществлять трансферт высокоспециализированных технологий в медицинской генетике. 8. Навыки оформления внедрения новых высокоспециализированных методов диагностики и лечения наследственных заболеваний. 9. Навыки мониторинга и контроля за внедрением новых высокоспециализированных методов диагностики и лечения наследственных заболеваний. 10. Умение анализировать и давать оценку качеству, эффективности и безопасности медицинских услуг в

		области медицинской генетики.
		Знания:
		1. Знание методологии прикладных исследований. 2. Знание количественных методов статистического анализа и прогнозирования. 3. Знание актуальных вопросов развития медицинской генетики. 4. Знание инструкций и методических рекомендаций по разработке стандартов, клинических протоколов, алгоритмов и инструкций по специальности «Медицинская генетика». 5. Системные знания, видение актуальных проблем в области медицинской генетики.
Дополнительная трудовая функция №1: Экспертиза стандартов, клинических протоколов, алгоритмов и инструкций по специальности «Медицинская генетика»	**Задача №1:**	**Умения и навыки:**
	Осуществление экспертной деятельности	1. Навыки проведения экспертизы стандартов, клинических протоколов, алгоритмов и инструкций по специальности «Медицинская генетика». 2. Навыки рецензирования стандартов, клинических протоколов, алгоритмов и инструкций по специальности «Медицинская генетика». 3. Навыки формирования экспертного заключения по качеству разработки стандартов, клинических протоколов, алгоритмов и инструкций по специальности «Медицинская генетика»
		Знания:
		1. Знание методов проведения экспертизы стандартов, клинических протоколов, алгоритмов и инструкций. 2. Знание правил рецензирования стандартов, клинических протоколов, алгоритмов и инструкций. 3. Знание правил формирования экспертного заключения по качеству разработки стандартов, клинических протоколов, алгоритмов и инструкций.
Требования к личностным компетенциям	1. Навыки соблюдения правил этики, деонтологии и субординации. 2. Навыки соблюдения норм санитарно-гигиенического режима организации здравоохранения и эпидемиологической безопасности окружающей среды. 3. Умение осуществлять документирование (в том числе электронного) процессов оказания медицинских услуг. 4. Навыки организации, самоконтроля и непрерывного совершенствования своей деятельности. 5. Самостоятельность и ответственность в выполнении задач профессиональной деятельности. 6. Членство в международных профессиональных медицинских организациях врачей медицинских генетиков или в международных профессиональных медицинских организациях по смежным специальностям. 7. Участие в семинарах, мастер-классах, учебных модулях, конференциях, по медицинской генетике и смежным специальностям (в объеме не менее 30 часов за последние 3 года, подтвержденное сертификатом)	
Связь с другими профессиями в ОРК	7.1	Врач-резидент медицинский генетик
	7.2, 7.3	Медицинская генетика

Связь с ЕТКС или КС или другими справочниками профессий	№ ҚР ДСМ-305/2020 от 21 декабря 2020 года	8. Врач (специалист профильный).		
Связь с системой образования и квалификации	Уровень образования:		Специальность:	Квалификация:
	Резидентура / Клиническая ординатура*[3] / Первичная специализация* / интернатура* (7 уровень МСКО) + Повышение квалификации уровня 7.4 (в объёме не менее 7 кредитов (210 часов) по специальности «Медицинская генетика»)		Медицинская генетика	Врач медицинский генетик (Опыт работы по данной квалификации на уровне 7.3 не менее 5 лет)

3. Технические данные Профессионального стандарта	
Разработано:	РГП на ПХВ «Республиканский центр развития здравоохранения» МЗ РК **Исполнители:** Абильдинова Г.Ж. (РГП «Больница Медицинского центра Управления делами Президента Республики Казахстан»), Акильжанова А.Р. (ЧУ NLA, NU), Нагимтаева А.А. (РГП «Больница Медицинского центра Управления делами Президента Республики Казахстан»)
Экспертиза предоставлена:	Учебно-методическое объединение Республиканской учебно-методического совета по направлению «Здравоохранение» (протокол №7 от 19 марта 2021 года)
Номер версии и год выпуска:	Версия 1, 2021 год
Дата ориентировочного пересмотра:	2024 год

[3] * - Данный уровень подготовки учитывается при условии, что специалист окончил обучение в период, когда в РК существовала данная траектория подготовки по специальности «Медицинская генетика» и выпускник этой программы имел право на получение сертификата специалиста по специальности «Медицинская генетика»