

УТВЕРЖДЕН
приказом Министерства
труда и социальной защиты
Российской Федерации
от 11 марта 2019 года N 142н

Врач-генетик

1250

Регистрационный номер

Содержание

- I. Общие сведения.
- II. Описание трудовых функций, входящих в профессиональный стандарт (функциональная карта вида профессиональной деятельности)
- III. Характеристика обобщенных трудовых функций
 - 3.1. Обобщенная трудовая функция "Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"
- IV. Сведения об организациях - разработчиках профессионального стандарта

I. Общие сведения

Врачебная практика в области генетики

02.054

(наименование вида профессиональной деятельности)

Код

Основная цель вида профессиональной деятельности:

Профилактика, диагностика, лечение врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинская реабилитация пациентов

Группа занятий:

2212	Врачи-специалисты	-	-
------	-------------------	---	---

(код ОКЗ)

(наименование)

(код ОКЗ)

(наименование)

Общероссийский классификатор занятий.

Отнесение к видам экономической деятельности:

86.10	Деятельность больничных организаций
86.22	Специальная врачебная практика

(код ОКВЭД)

(наименование вида экономической деятельности)

Общероссийский классификатор видов экономической деятельности.

II. Описание трудовых функций, входящих в профессиональный стандарт (функциональная карта вида профессиональной деятельности)

Обобщенные трудовые функции		Трудовые функции			
код	наименование	уровень квалификаци и	наименование	код	уровень (подуровень) квалификаци и

А	Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	8	Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	A/01.8	8
			Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	A/02.8	8
			Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	A/03.8	8
			Проведение медицинских экспертиз в отношении	A/04.8	8

		пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		
		Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов	A/05.8	8
		Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	A/06.8	8
		Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности	A/07.8	8

			находящегося в распоряжении медицинского персонала		
			Оказание медицинской помощи в экстренной форме	A/08.8	8

III. Характеристика обобщенных трудовых функций

3.1. Обобщенная трудовая функция "Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"

Наименование	Оказание медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"	Код	A	Уровень квалификации	8
--------------	---	-----	---	----------------------	---

Происхождение обобщенной трудовой функции	Оригинал ☒	Заимствовано из оригинала		
---	--	---------------------------	--	--

Код оригинала

Регистрационный номер профессионального стандарта

Возможные наименования должностей, профессий	Врач-генетик
--	--------------

Требования к образованию и обучению	Высшее образование - специалитет по специальности "Лечебное дело", Педиатрия" или "Медицинская биохимия" и подготовка в интернатуре и (или) ординатуре по специальности "Генетика" или Высшее образование - специалитет по специальности "Лечебное дело" или "Педиатрия" для завершивших обучение в соответствии с федеральными государственными образовательными стандартами с 2019 года и подготовка в ординатуре по специальности "Генетика"
Требования к опыту практической работы	-
Особые условия допуска к работе	Сертификат специалиста или свидетельство об аккредитации специалиста по специальности "Генетика" Прохождение обязательных предварительных (при поступлении на работу) и периодических медицинских осмотров (обследований), а также внеочередных медицинских осмотров (обследований) в порядке, установленном законодательством Российской Федерации Отсутствие ограничений на занятие профессиональной деятельностью, установленных законодательством Российской Федерации

Другие характеристики	С целью профессионального роста и присвоения квалификационных категорий: - дополнительное профессиональное образование (программы повышения квалификации и программы профессиональной переподготовки); - стажировка; - использование современных дистанционных образовательных технологий (образовательный портал и вебинары); - тренинги в симуляционных центрах; - участие в съездах, конгрессах, конференциях, мастер-классах; Соблюдение врачебной тайны, клятвы врача, принципов врачебной этики и деонтологии в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами Соблюдение нормативных правовых актов в сфере охраны здоровья граждан, регулирующих деятельность медицинских организаций и медицинских работников, программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи
-----------------------	--

Приказ Минздрава России от 20 декабря 2012 г. N 1183н "Об утверждении Номенклатуры должностей медицинских работников и фармацевтических работников" (зарегистрирован Минюстом России 18 марта 2013 г., регистрационный N 27723), с изменениями, внесенными приказом Минздрава России от 1 августа 2014 г. N 420н (зарегистрирован Минюстом России 14 августа 2014 г., регистрационный N 33591).

Приказ Минздрава России от 8 октября 2015 г. N 707н "Об утверждении Квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки" Здравоохранение и

медицинские науки" (зарегистрирован Минюстом России 23 октября 2015 г., регистрационный N 39438), с изменениями, внесенными приказом Минздрава России от 15 июня 2017 г. N 328н (зарегистрирован Минюстом России 3 июля 2017 г., регистрационный N 47273).

Приказ Минздрава России от 29 ноября 2012 г. N 982н "Об утверждении условий и порядка выдачи сертификата специалиста медицинским и фармацевтическим работникам, формы и технических требований сертификата специалиста" (зарегистрирован Минюстом России 29 марта 2013 г., регистрационный N 27918) с изменениями, внесенными приказами Минздрава России от 31 июля 2013 г. N 515н (зарегистрирован Минюстом России 30 августа 2013 г., регистрационный N 29853), от 23 октября 2014 г. N 658н (зарегистрирован Минюстом России 17 ноября 2014 г., регистрационный N 34729) и от 10 февраля 2016 г. N 82н (зарегистрирован Минюстом России 11 марта 2016 г., регистрационный N 41389).

Приказ Минздрава России от 6 июня 2016 г. N 352н "Об утверждении порядка выдачи свидетельства об аккредитации специалиста, формы свидетельства об аккредитации специалиста и технических требований к нему" (зарегистрирован Минюстом России 4 июля 2016 г., регистрационный N 42742).

Трудовой кодекс Российской Федерации, статья 213 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2002, N 1, ст.3; 2004, N 35, ст.3607; 2006, N 27, ст.2878; 2008, N 30, ст.3616; 2011, N 49, ст.7031; 2013, N 48, ст.6165, N 52, ст.6986; 2015, N 29, ст.4356)

Приказ Минздравсоцразвития России от 12 апреля 2011 г. N 302н "Об утверждении перечней вредных и (или) опасных производственных факторов и работ, при выполнении которых проводятся обязательные предварительные и периодические медицинские осмотры (обследования), и Порядка проведения обязательных предварительных и периодических медицинских осмотров (обследований) работников, занятых на тяжелых работах и на работах с вредными и (или) опасными условиями труда" (зарегистрирован Минюстом России 21 октября 2011 г., регистрационный N 22111), с изменениями, внесенными приказами Минздрава России от 15 мая 2013 г. N 296н (зарегистрирован Минюстом России 3 июля 2013 г., регистрационный N 28970), от 5 декабря 2014 г. N 801н (зарегистрирован Минюстом России 3 февраля 2015 г., регистрационный N 35848) и от 6 февраля 2018 г. N 62н (зарегистрирован Минюстом России 2 марта 2018 г., регистрационный N 50237).

Трудовой кодекс Российской Федерации, статья 351.1 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2002, N 1, ст.3; 2006, N 27, ст.2878; 2008, N 9, ст.812; 2015, N 1, ст.42; N 29, ст.4363).

Федеральный закон от 21 ноября 2011г. N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации", статья 13 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011 г., N 48, ст.6724; 2013, N 27, ст.3477, N 30, ст.4038; N 48, ст.6265; 2014, N 23, ст.2930; 2015, N 14, ст.2018; N 29, ст.4356).

Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации", статья 71 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, N 48, ст.6724; 2013, N 27, ст.3477).

Дополнительные характеристики

Наименование документа	Код	Наименование базовой группы, должности (профессии) или
------------------------	-----	--

		специальности
ОКЗ	2212	Врачи-специалисты
ЕКС	-	Врач-генетик
ОКПДТР	20463	Врач-специалист
ОКСО	3.30.05.01	Медицинская биохимия
	3.31.05.01	Лечебное дело
	3.31.05.02	Педиатрия

Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих.

Общероссийский классификатор профессий рабочих, должностей служащих и тарифных разрядов.

Общероссийский классификатор специальностей по образованию.

3.1.1. Трудовая функция "Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания"

Наименование	Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Код	A/ 01.8	Уровень (подуровень) квалификации	8
--------------	---	-----	------------	-----------------------------------	---

Происхождение трудовой функции	Оригинал	X	Заимствовано из оригинала		
--------------------------------	----------	---	---------------------------	--	--

Код оригинала

Регистрационный номер профессионально

Трудовые действия	Сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Проведение физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Анализ информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра
	Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Направление пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний

	Установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)
Необходимые умения	Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития
	Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания

Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза

Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения

	Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
Необходимые знания	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии
	Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей

Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация

Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека

Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания

Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению

Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей

	Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии
	МКБ
	Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (далее - МКФ)
Другие характеристики	-

3.1.2. Трудовая функция "Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями"

Наименование	Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Код	A/ 02.8	Уровень (подуровень) квалификации	8
--------------	--	-----	------------	-----------------------------------	---

Происхождение трудовой функции	Оригинал	X	Заимствовано из оригинала		
				Код оригинала	Регистрационный номер профессионального стандарта

Трудовые действия	Разработка плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Назначение лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля

эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Назначение немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Оценка эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Профилактика или лечение осложнений, побочных

	действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Необходимые умения	Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

	Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Необходимые знания	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием орфанных лекарственных препаратов, трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких)

Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

	Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них
	МКБ
	МКФ

Другие характеристики	-
-----------------------	---

3.1.3. Трудовая функция "Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге"

Наименование	Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	Код	A/ 03.8	Уровень (подуровень) квалификации	8
--------------	--	-----	------------	-----------------------------------	---

Происхождение трудовой функции	Оригинал	X	Заимствовано из оригинала		
--------------------------------	----------	---	---------------------------	--	--

Код
оригинала

Регистрационный
номер
профессионального
стандарта

Трудовые действия	Генеалогический анализ информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определение типа наследования заболевания в семье
-------------------	---

Оценка прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска

Разработка плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Разъяснение пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику

Оказание психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно

	использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения
	Проведение медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
Необходимые умения	Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье

Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания

Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения

Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц

	с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
	Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования
Необходимые знания	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
	Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования
	Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению

	Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
	Принципы медицинской этики и деонтологии
	Основы клинической психологии
Другие характеристики	-

3.1.4. Трудовая функция "Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями"

Наименование	Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Код	A/ 04.8	Уровень (подуровень) квалификации	8
--------------	--	-----	------------	-----------------------------------	---

Происхождение трудовой функции	Оригинал	X	Заимствовано из оригинала		
--------------------------------	----------	---	---------------------------	--	--

Код
оригинала

Регистрационный
номер
профессионально
го стандарта

Трудовые действия	Проведение экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листков нетрудоспособности
	Подготовка необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу
Необходимые умения	Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
	Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными

	заболеваниями
Необходимые знания	Порядок выдачи листов нетрудоспособности
	Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу
	Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Другие характеристики	-

3.1.5.Трудовая функция "Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов"

Наименование

Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов

Код

A/
05.8

Уровень
(подуровень)
квалификации

8

Происхождение трудовой функции	Оригинал	X	Заимствовано из оригинала		
--------------------------------	----------	---	---------------------------	--	--

Код
оригинала

Регистрационный
номер
профессионального стандарта

Трудовые действия	Составление плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
	Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
	Оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Необходимые умения	Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с

	врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
	Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
	Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов
	Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения

Необходимые знания	Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов
	Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов
	Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов
	Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации,

	санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов
	Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	МКФ
Другие характеристики	-

3.1.6. Трудовая функция "Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний"

Наименование	Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	Код	A/ 05.8	Уровень (подуровень) квалификации	8
--------------	---	-----	------------	-----------------------------------	---

Происхождение трудовой функции	Оригинал	X	Заимствовано из оригинала		
--------------------------------	----------	---	---------------------------	--	--

Код оригинала

Регистрационный номер профессионального стандарта

Трудовые действия	Назначение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	Организация и проведение скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах

	Определение медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
	Осуществление диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Проведение санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
Необходимые умения	Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
	Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового

обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах

Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах

Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний

	Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
Необходимые знания	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний
	Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
	Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний

	МКБ
	МКФ
Другие характеристики	-

3.1.7. Трудовая функция "Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала"

Наименование	Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	Код	A/ 06.8	Уровень (подуровень) квалификации	8
--------------	--	-----	------------	-----------------------------------	---

Происхождение трудовой функции	Оригинал	X	Заимствовано из оригинала		
--------------------------------	----------	---	---------------------------	--	--

Код оригинала

Регистрационный номер профессионального стандарта

Трудовые действия	Составление плана работы и отчета о своей работе
	Ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа

	Сбор и анализ основных медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности, смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	Ведение регистра семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	Контроль выполнения должностных обязанностей находящихся в распоряжении медицинским персоналом
	Проведение работы по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
Необходимые умения	Составлять план работы и отчет о работе
	Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения
	Проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития

	Проводить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	Осуществлять контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом
	Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет", в том числе информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
	Проводить работу по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
	Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну
Необходимые знания	Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа
	Правила анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития

	Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", в том числе информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
	Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля
	Требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
	Требования пожарной безопасности, охраны труда и техники безопасности, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка
Другие характеристики	-

3.1.8. Трудовая функция "Оказание медицинской помощи в экстренной форме"

Наименование

Оказание медицинской помощи в экстренной форме

Код

A/
07.8

Уровень
(подуровень)
квалификации

8

Происхождение трудовой функции	Оригинал	X	Заимствовано из оригинала		
--------------------------------	----------	---	---------------------------	--	--

Код оригинала

Регистрационный номер профессионального стандарта

Трудовые действия	Оценка состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме
	Распознавание состояний, представляющих угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме
	Оказание медицинской помощи в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга)
	Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме
Необходимые умения	Распознавать состояния, представляющие угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической

	смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме
	Выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации
	Оказывать медицинскую помощь пациентам в экстренной форме при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга)
	Применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме
Необходимые знания	Методика сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей)
	Методика физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)
	Клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания
	Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации

Другие характеристики	-
-----------------------	---

IV. Сведения об организациях - разработчиках профессионального стандарта

4.1. Ответственные организации-разработчики

Общероссийская общественная организация "Российское общество медицинских генетиков", город Москва	
Председатель	Ижевская Вера Леонидовна

4.2. Наименования организаций-разработчиков

1	Союз медицинского сообщества "Национальная Медицинская Палата", город Москва
2	Ассоциация медицинских генетиков, город Москва
3	ФГБНУ "Медико-генетический научный центр", город Москва
4	НИИ медицинской генетики - структурное подразделение ФГБНУ "Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук", город Томск
5	ГБУЗ "Научно-исследовательский институт - краевая клиническая больница N 1 имени профессора С.В.Очаповского", город Краснодар
6	ГБУЗ СО "Клинико-диагностический центр "Охрана здоровья матери и ребенка", город Екатеринбург
7	ГАУЗ "Краевой клинический центр специализированных видов медицинской помощи", город Владивосток

