

МИНИСТЕРСТВО ТРУДА И СОЦИАЛЬНОЙ ЗАЩИТЫ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(Минтруд России)

ПРИКАЗ

11 марта 2019 г. № 142н

Москва

Об утверждении профессионального стандарта «Врач-генетик»

В соответствии с пунктом 16 Правил разработки и утверждения профессиональных стандартов, утвержденных постановлением Правительства Российской Федерации от 22 января 2013 г. № 23 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2013, № 4, ст. 293; 2014, № 39, ст. 5266; 2016, № 21, ст. 3002; 2018, № 8, ст. 1210; № 50, ст. 7755), п р и к а з ы в а ю:

Утвердить прилагаемый профессиональный стандарт «Врач-генетик».

Министр М.А. Топилин

gost.e-ecolog.ru

УТВЕРЖДЕН
приказом Министерства
труда и социальной защиты
Российской Федерации
от «11» марта 2019 г. № 142н

ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЙ СТАНДАРТ

Врач-генетик

1250

Регистрационный номер

Содержание

I. Общие сведения 1
II. Описание трудовых функций, входящих в профессиональный стандарт (функциональная карта вида профессиональной деятельности) 2
III. Характеристика обобщенных трудовых функций 3
3.1. Обобщенная трудовая функция «Оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» 3
IV. Сведения об организациях – разработчиках профессионального стандарта 19

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[1])	(наименование)	(код ОКЗ)	(наименование)

Отнесение к видам экономической деятельности:

86.10	Деятельность больничных организаций
86.22	Специальная врачебная практика
(код ОКВЭД[2])	(наименование вида экономической деятельности)

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

Обобщенные трудовые функции			Трудовые функции		
код	наименование	уровень квалификации	наименование	код	уровень (подуровень) квалификации
A	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 пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	A/04.8	8
			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 находящегося в распоряжении медицинского персонала	A/07.8	8
			Оказание медицинской помощи в экстренной форме	A/08.8	8

III. Характеристика обобщенных трудовых функций

3.1. Обобщенная трудовая функция

Наименование	Оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика»	Код	A	Уровень квалификации	8

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

Возможные наименования должностей, профессий	Врач-генетик[3]

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»[4] 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[5] или свидетельство об аккредитации специалиста[6] 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[7,8] Отсутствие ограничений на занятие профессиональной деятельностью, установленных законодательством Российской Федерации [9]
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[10], клятвы врача[11], 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

Дополнительные характеристики

Наименование документа	Код	Наименование базовой группы, должности (профессии) или специальности
ОКЗ	2212	Врачи-специалисты
ЕКС[12]	-	Врач-генетик
ОКПДТР[13]	20463	Врач-специалист
ОКСО[14]	3.30.05.01	Медицинская биохимия
	3.31.05.01	Лечебное дело
	3.31.05.02	Педиатрия

3.1.1. Трудовая функция

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 профессионального стандарта

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

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

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 принятии 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

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 профессионального 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 листков 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

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

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

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 находящимся 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 заболеваниям, 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

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 № 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

[1] Общероссийский классификатор занятий.
[2] Общероссийский классификатор видов экономической деятельности.
[3] Приказ Минздрава России от 20 декабря 2012 г. № 1183н «Об утверждении Номенклатуры должностей медицинских работников и фармацевтических работников» (зарегистрирован Минюстом России 18 марта 2013 г., регистрационный № 27723), с изменениями, внесенными приказом Минздрава России от 1 августа 2014 г. № 420н (зарегистрирован Минюстом России 14 августа 2014 г., регистрационный № 33591).
[4] Приказ Минздрава России от 8 октября 2015 г. № 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 № 39438), с изменениями, внесенными приказом Минздрава России от 15 июня 2017 г. № 328н (зарегистрирован Минюстом России 3 июля 2017 г., регистрационный № 47273).

[5] Приказ Минздрава России от 29 ноября 2012 г. № 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 № 27918) с изменениями, внесенными приказами Минздрава России от 31 июля 2013 г. № 515н (зарегистрирован Минюстом России 30 августа 2013 г., регистрационный № 29853), от 23 октября 2014 г. № 658н (зарегистрирован Минюстом России 17 ноября 2014 г., регистрационный № 34729) и от 10 февраля 2016 г. № 82н (зарегистрирован Минюстом России 11 марта 2016 г., регистрационный № 41389).

[6] Приказ Минздрава России от 6 июня 2016 г. № 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 № 42742).

[7] Трудовой кодекс Российской Федерации, статья 213 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2002, № 1, ст. 3; 2004, № 35, ст. 3607; 2006, № 27, ст. 2878; 2008, № 30, ст. 3616; 2011, № 49, ст. 7031; 2013, № 48, ст. 6165, № 52, ст. 6986; 2015, № 29, ст. 4356).

[8] Приказ Минздравсоцразвития России от 12 апреля 2011 г. № 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 № 22111), с изменениями, внесенными приказами Минздрава России от 15 мая 2013 г. № 296н (зарегистрирован Минюстом России 3 июля 2013 г., регистрационный № 28970), от 5 декабря 2014 г. № 801н (зарегистрирован Минюстом России 3 февраля 2015 г., регистрационный № 35848) и от 6 февраля 2018 г. № 62н (зарегистрирован Минюстом России 2 марта 2018 г., регистрационный № 50237).

[9] Трудовой кодекс Российской Федерации, статья 351.1 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2002, № 1, ст. 3; 2006, № 27, ст. 2878; 2008, № 9, ст. 812; 2015, № 1, ст. 42; № 29, ст. 4363).

[10] Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», статья 13 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011 г., № 48, ст. 6724; 2013, № 27, ст. 3477, № 30, ст. 4038; № 48, ст. 6265; 2014, № 23, ст. 2930; 2015, № 14, ст. 2018; № 29, ст. 4356).

[11] Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», статья 71 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2013, № 27, ст. 3477).

[12] Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих.

[13] Общероссийский классификатор профессий рабочих, должностей служащих и тарифных разрядов.

[14] Общероссийский классификатор специальностей по образованию.

gost.e-ecolog.ru