



## Новые возможности повышения квалификации врачей в области медицинской генетики

**New opportunities for advanced training of doctors in the area of medical genetics**

С января 2021 г. в Москве в составе ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова» (ФГБНУ «МГНЦ») начал работу новый Институт высшего и дополнительного профессионального образования (ИВиДПО). Созданная структура призвана стать ведущим центром подготовки специалистов по программам дополнительного профессионального образования в области клинической и лабораторной генетики. Сегодня для выполнения поставленной цели в составе Института силами сотрудников ФГБНУ «МГНЦ» организованы 12 кафедр по различным направлениям медицинской генетики, в том числе офтальмогенетики, молекулярной генетики и биоинформатики, биохимической генетики и наследственных болезней обмена веществ, цитогенетики и хромосомных болезней, генетики неврологических болезней, дыхательной системы, эндокринных болезней, онкогенетики, биоэтических проблем медицинской генетики. Преподавательский состав включает 50 ведущих специалистов – членов Международного консорциума Orphanet, экспертных групп по разработке клинических рекомендаций, ученых международного уровня. Институт возглавил директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, член-корреспондент РАН Сергей Иванович Куцев.

Стремительное развитие возможностей молекулярно-генетической диагностики сегодня ставит врача в особые условия. Независимо от своей клинической специализации и научных интересов врач сегодня обязан знать основы медицинской генетики, уметь ставить задачу перед лабораторией и участвовать в интерпретации результатов молекулярно-генетического анализа. Первое время обучающие циклы на обязательной основе будут содержать информацию по основным понятиям медицинской генетики с последующим углублением в конкретную область специализации кафедры. Институт является платформой для информирования врачей о достижениях сотрудников лабораторий ФГБНУ «МГНЦ» в диагностике орфанных болезней, что обеспечит внедрение новых возможностей в клиническую практику в кратчайшие сроки. К настоящему времени активная работа всех подразделений ФГБНУ «МГНЦ» привела к росту выявляемости редких болезней, о чем свидетельствуют показатели последних 5 лет.

В ИВиДПО предусмотрена эффективная система вертикального и горизонтального преподавания, когда преподаватели одной кафедры проводят занятия на других, что позволяет обучающимся получать весь объем актуальных знаний на конкретный момент времени. Кроме того, происходит полезный обмен информацией и между преподавателями, что существенно влияет на выбор тематики, подготовку и содержание последующих курсов. С учетом появившихся возможностей в лечении отдельных наследственных болезней информированность и настороженность о совсем «нередких редких» болезнях изменили судьбу и качество жизни многих пациентов и их близких. Все больше и больше внимания требует освещение вопросов современных механизмов генной терапии, способов, методов и критериев оценки ее эффективности. Описание новых генов открывает возможности для создания методов лечения, что также требует точного диагноза на основе ДНК-исследования на самых ранних сроках развития патологии. Задача кафедры – повышать уровень знаний и настороженности среди педиатров, неврологов и генетиков для максимально раннего выявления наследственных болезней, а также своевременного назначения лечения для тех их форм, для которых уже предложены генетические терапевтические подходы. Изменение стереотипов отношения к генетике как к дисциплине, не имеющей большого значения для лечебного дела, повышение знаний о наследственных болезнях, которые могут манифестировать в позднем возрасте, также являются задачами работы кафедр созданного Института. Все это в конечном итоге позволит уменьшить медико-социальную и финансовую нагрузку на общество.

Сегодня в Российской Федерации работает всего 340 генетиков, а такие специальности, как врач-генетик и лабораторный генетик, являются по-настоящему редкими. Имеется большой кадровый дефицит в области биоинформатики, все больше и больше вопросов общество ставит перед специалистами по биоэтике и службами социальной и психологической поддержки пациентов с наследственной патологией. Необходимо знакомить врачей с максимально упрощенной и эффективной маршрутизацией пациентов, постоянно отслеживать и своевременно предоставлять информацию о документах государственного регулирования.

Любой врач общей практики, офтальмолог, пульмонолог, невролог, эндокринолог или ортопед может столкнуться с наследственной патологией, и он должен знать самые распространенные, основные типы болезней, уметь их дифференцировать и своевременно направлять пациента на молекулярно-генетические или цитогенетические исследования. Каждый врач должен быть знаком с этическими проблемами медицинской генетики, с особенностями, которые заключаются, например, в пренатальной диагностике патологических и непатологических признаков, проблемами бессимптомных носителей генотипов, а также обсуждать прогноз возможных проявлений нарушений во взрослом возрасте. Мы все должны правильно понимать «секрет-

ность» генетической информации и уметь правильно вести разъяснительную работу с членами семьи или непосредственно с пациентом с установленным диагнозом.

Для подготовки таких специалистов и открыт ИВидПО. Нет сомнения, что выпускники данного Института, созданного на базе ФГБНУ «МГНЦ», будут востребованы в медико-генетических консультациях по всей России. Активно ведется целевое обучение специалистов для дальнейшей работы в региональных медицинских учреждениях, испытывающих острую нехватку кадров.

Более подробно со структурой Института можно ознакомиться на сайте [www.med-gen.ru](http://www.med-gen.ru).