УТВЕРЖДЕН
приказом Министерства
труда и социальной защиты
Российской Федерации
от «__» _____2026 г. №___

ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЙ СТАНДАРТ

Специалист по медицинской генетике

Регистрационный номер

Содержание

I. Общие сведения……1
II. Описание трудовых функций, входящих в профессиональный стандарт (функциональная карта вида профессиональной деятельности) 3
III. Характеристика обобщенных трудовых функций..... 6
3.1. Обобщенная трудовая функция «Выполнение, аналитическая валидация клинических лабораторных исследований для диагностики врожденных (или) наследственных заболеваний» . 6
3.2. Обобщенная трудовая функция «Оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика»…….…….. 15
3.3. Обобщенная трудовая функция «Лабораторное обеспечение медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» ……....33
IV. Сведения об организациях – разработчиках профессионального стандарта 54
V. Сокращения используемые в профессиональном стандарте …….…… 55

I. Общие сведения

Врачебная практика в области генетики	02.054
(наименование вида профессиональной деятельности)	Код

Основная цель вида профессиональной деятельности:

Диагностика, профилактика, лечение врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинская реабилитация пациентов

Группа занятий:

2212	Врачи – специалисты
(код ОКЗ[1])	(наименование)

Отнесение к области профессиональной деятельности

02	Здравоохранение
(код ОПД[2])	(наименование вида профессиональной деятельности)

Отнесение к видам экономической деятельности:

86.10	Деятельность больничных организаций
86.22	Специальная врачебная практика
86.90	Деятельность в области медицины прочая

(код ОКВЭД[3]) (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	Возможные наименования должностей, профессий рабочих	наименование	код	уровень (подуровень) квалификации
A	Выполнение, аналитическая валидация клинических лабораторных исследований для диагностики врожденных (или) наследственных заболеваний	7	Биолог	Выполнение, аналитическая валидация лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов	A/01.7	7
				Анализ результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов и подготовка лабораторного заключения	A/02.7	7
				Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	A/03.7	7
				Оказание медицинской помощи в экстренной форме	A/04.7	7
B	Оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика»	8	Врач-генетик	Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	B/01.8	8
				Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у	B/02.8	8

				пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями		
				Медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	B/03.8	8
				Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	B/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	B/05.8	8
				Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	B/06.8	8
				Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	B/07.8	8
				Оказание медицинской помощи в экстренной форме	B/08.8	8
C	Лабораторное обеспечение медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика»	8	Врач-лабораторный генетик	Выполнение цитогенетических и молекулярно-цитогенетических лабораторных исследований	C/01.8	8
				Выполнение биохимических и/или масс-спектрометрических лабораторных исследований	C/02.8	8
				Выполнение молекулярно-генетических лабораторных исследований	C/03.8	8
				Анализ результатов лабораторных исследований	C/04.8	8

				пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и членов их семей, генетически обусловленными заболеваниями (состояниями), подготовка клинико-лабораторного заключения		
				Консультирование медицинских работников и пациентов по вопросам лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов	C/05.8	8
				Выполнение лабораторных исследований для осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	C/06.8	8
				Организационно-методическое обеспечение лабораторных исследований и контроля качества	C/07.8	8
				Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	C/08.8	8
				Оказание медицинской помощи в экстренной форме	C/09.8	8

III. Характеристика обобщенных трудовых функций

3.1. Обобщенная трудовая функция

Наименование	Выполнение, аналитическая валидация клинических лабораторных исследований для диагностики врожденных (или) наследственных заболеваний	Код	A	Уровень квалификации	7

Возможные наименования должностей, профессий рабочих	Биолог[4]

Пути достижения квалификации

Образование и обучение	Высшее образование - бакалавриат, специалитет, магистратура по одной из специальностей (одному из направлений подготовки): «Биоинженерия и биоинформатика», «Биоинженерия, биоинформатика», «Биология», «Биомедицинская инженерия», «Биотехнология», «Биофизика», «Биохимия», «Биохимическая физика», «Биоэкология», «Генетика», «Микробиология», «Молекулярная биология», «Физиология», «Химическая технология биологически активных соединений», «Химическая технология биологически активных веществ», «Химическая технология синтетических биологически активных веществ», «Химическая технология и биотехнология», «Фармация», «Фундаментальная и прикладная биология», «Фундаментальная, прикладная и синтетическая биология" и дополнительное профессиональное образование – профессиональная переподготовка по направлению профессиональной деятельности или Высшее образование - бакалавриат, специалитет, магистратура по одной из специальностей (одному из направлений подготовки): «Биоинженерия и биоинформатика», «Биоинженерия, биоинформатика», «Биология», «Биомедицинская инженерия», «Биотехнология», «Биофизика», «Биохимия», «Биохимическая физика», «Биоэкология», «Генетика», «Микробиология», «Молекулярная биология», «Физиология», «Химическая технология биологически активных соединений», «Химическая технология биологически активных веществ», «Химическая технология синтетических биологически активных веществ», «Химическая технология и биотехнология», «Фармация», «Фундаментальная и прикладная биология», «Фундаментальная, прикладная и синтетическая биология» и дополнительное профессиональное образование – профессиональная переподготовка по специальности «Медицинская биология» [5]
Опыт практической работы	-10 лет и более (при отсутствии перерыва в стаже 5 лет и более) на должностях: биолог, врач-бактериолог, врач-вирусолог, врач-генетик, врач-дезинфектолог, врач-паразитолог, врач клинической лабораторной диагностики, врач-клинический миколог, врач-лаборант, врач-

	лабораторный генетик, врач-лабораторный миколог, врач по санитарно-гигиеническим лабораторным исследованиям, химик-эксперт медицинской организации, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - биолог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-бактериолог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-вирусолог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-генетик, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-дезинфектолог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач клинической лабораторной диагностики, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-паразитолог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-клинический миколог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-лаборант, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-лабораторный генетик, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-лабораторный миколог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач по санитарно-гигиеническим лабораторным исследованиям, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - химик-эксперт медицинской организации при наличии высшего образования - бакалавриат, специалитет, магистратура без предъявления требований к квалификации и специальности (направлению подготовки) и дополнительного профессионального образования - повышения квалификации по направлению профессиональной деятельности до 1 сентября 2026 г. От 5 лет до 10 лет (при отсутствии перерыва в стаже 5 лет и более) на должностях: биолог, врач-бактериолог, врач-вирусолог, врач-генетик, врач-дезинфектолог, врач-паразитолог, врач клинической лабораторной диагностики, врач-клинический миколог, врач-лаборант, врач-лабораторный генетик, врач-лабораторный миколог, врач по санитарно-гигиеническим лабораторным исследованиям, химик-эксперт

	медицинской организации, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - биолог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-бактериолог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-вирусолог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-генетик, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-дезинфектолог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач клинической лабораторной диагностики, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-паразитолог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-клинический миколог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-лаборант, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-лабораторный генетик, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач-лабораторный миколог, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - врач по санитарно-гигиеническим лабораторным исследованиям, заведующий (начальник, заместитель начальника) структурного подразделения (отдела, отделения, лаборатории, кабинета, отряда и другое) медицинской организации - химик-эксперт медицинской организации при наличии высшего образования - бакалавриат, специалитет, магистратура без предъявления требований к квалификации и специальности (направлению подготовки) и дополнительного профессионального образования – профессиональной переподготовки по направлению профессиональной деятельности до 1 сентября 2026 г.
Особые условия допуска к работе	Прохождение аккредитации специалиста по специальности «Лабораторная генетика» или «Медицинская биология» [6] Прохождение обязательных предварительных и периодических медицинских осмотров[7,8] Отсутствие ограничений на занятие профессиональной деятельностью[9]
Другие характеристики	С целью профессионального роста и присвоения квалификационных категорий:

	- дополнительное профессиональное образование (программы повышения квалификации программы профессиональной переподготовки); - формирование профессиональных навыков через наставничество; - стажировки; - использование современных дистанционных образовательных технологий (образовательный портал и вебинары); - тренинги в симуляционных центрах; - участие в конгрессных мероприятиях. Соблюдение врачебной тайны[10], принципов медицинской 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

Справочная информация

Наименование документа	Код	Наименование базовой группы, должности (профессии) или специальности
Наименование документа	Код	Наименование начальной группы, должности, профессии или специальности, направления подготовки
ОКЗ	2131	Биологи, ботаники, зоологи и специалисты родственных занятий
ЕКС[11]	-	Биолог
ОКПДТР[12]	200187	Биолог
Перечни ВО[13]	06.03.01	Биология
	31.08.30	Генетика
	33.05.01	Фармация

3.1.1. Трудовая функция

Наименование	Выполнение, аналитическая валидация лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов	Код	A/01.7	Уровень (подуровень) квалификации	7

Трудовые действия	1	Контроль регистрации, идентификации образцов биологического материала и препаратов, оценка аналитической пригодности для проведения исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов

	2	Подготовка образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	3	Проведение лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	4	Валидация результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	5	Внутрилабораторный контроль качества лабораторных исследований третьей категории сложности
Необходимые умения	ТД 1	Осуществлять контроль регистрации, идентификации, прослеживаемости образцов биологического материала и препаратов, оценивать корректность и полноту внесения информации в лабораторную информационную систему
	ТД 1	Проводить оценку аналитической пригодности для исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов, принимать документированное решение при неоднозначном или клинически значимом преаналитическом несоответствии
	ТД 2	Осуществлять подготовку образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 3	Оценивать готовность лабораторного оборудования к работе и (или) принимать адекватные меры при несоответствии, контролировать его работу на аналитическом и постаналитическом этапах
	ТД 3	Выполнять основные (базовые) лабораторные исследования с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 4	Проводить аналитическую валидацию технической пригодности результата на основании качества образца, состояния аналитической системы, результатов контроля качества и воспроизводимости измерения, принимать решение об аналитической приемлемости
	ТД 4	Осуществлять передачу врачу результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 5	Проводить внутрилабораторный контроль качества лабораторных исследований третьей категории сложности
	ТД 5	Проводить исследования контрольных образцов для внешней оценки качества

Необходимые знания	ТД 1	Критерии оценки качества образцов биологического материала и препаратов для исследований третьей категории сложности,
	ТД2	Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 3	Порядок работы на лабораторном оборудовании, в том числе автоматических аналитических системах
	ТД 3	Основные принципы и методики лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 3	Аналитические характеристики биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов и способы их определения
	ТД 3	Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики *in vitro* с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 4	Способы валидации результатов лабораторных исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания и/или контроля эффективности лечения с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 5	Виды контроля качества, внутрилабораторный контроль качества
Другие характеристики		-

3.1.2. Трудовая функция

Наименование	Анализ результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов и подготовка лабораторного заключения	Код	A/02.7	Уровень (подуровень) квалификации	7

Трудовые действия	1	Анализ результатов биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов исследований образцов биологического материала пациентов методами биоинформатики
	2	Составление и оформление лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических

		и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
Необходимые умения	ТД 1	Анализировать результаты биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических исследований образцов биологического материала пациентов методами биоинформатики
	ТД 1	Использовать базы данных и компьютерные программы для оценки патогенности вариантов последовательности ДНК человека
	ТД 2	Составлять и оформлять лабораторное заключение о результатах лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
Необходимые знания	ТД 1	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация
	ТД 1	Основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии, нормальной и патологической физиологии
	ТД 1	Принципы оценки аналитической и диагностической эффективности лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 1	Базы данных и компьютерные программы для оценки патогенности вариантов нуклеотидной последовательности ДНК человека
	ТД 1	Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, контроля эффективности лечения
	ТД 2	Действующие номенклатуры записи результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 2	Принципы составления и правила оформления лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
Другие характеристики		-

3.1.3. Трудовая функция

Наименование	Проведение анализа медико-статистической информации, ведение	Код	A/03.7	Уровень (подуровень) квалификации	7

медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала		

Трудовые действия	1	Составление плана работы и отчёта о своей работе
	2	Анализ показателей деятельности лаборатории
	3	Ведение медицинской документации, в том числе с использованием лабораторной информационной системы
	4	Контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом
	5	Обеспечение внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
Необходимые умения	ТД 1	Составлять план работы и отчёт о своей работе
	ТД 2	Производить анализ медико-статистических показателей деятельности лаборатории
	ТД 3	Заполнять медицинскую документацию, в том числе с использованием лабораторных информационных систем, и контролировать качество её ведения
	ТД 4	Осуществлять контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом
	ТД 5	Осуществлять мероприятия по внутреннему контролю качества и безопасности медицинской деятельности
	ТД 5	Использовать информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет»
	ТД 5	Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну
Необходимые знания	ТД 1	Методы составления плана работы и отчёта о своей работе
	ТД 2	Анализ показателей деятельности лаборатории
	ТД 3	Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, в том числе в форме электронного документа
	ТД 4	Должностные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала
	ТД 5	Правила работы в информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»
	ТД 5	Требования по осуществлению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
	ТД 5	Правила работы с персональными данными пациентов и сведениями, составляющие врачебную тайну
	ТД 5	Требования охраны труда, основы личной безопасности и конфликтологии
Другие характеристики	-	

3.1.4. Трудовая функция

Наименование	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	Код	A/04.7	Уровень (подуровень) квалификации	7

Трудовые действия	1	Проведение первичного осмотра пациента, оценка безопасности окружающей среды
	2	Распознавание и оценка состояний, представляющих угрозу жизни, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания)
	3	Проведение мероприятий базовой сердечно-лёгочной реанимации
	4	Применение медицинских изделий при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе, клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания)
	5	Проведение мероприятий по поддержанию жизнедеятельности организма пациента (пострадавшего) до прибытия врача или бригады скорой медицинской помощи
Необходимые умения	ТД 1	Проводить первичный осмотр пациента и оценку безопасности условий для оказания медицинской помощи, осуществлять вызов врача, скорой медицинской помощи, специальных служб
	ТД 2	Распознавать и оценивать состояния, представляющие угрозу жизни, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания)
	ТД 3	Выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации
	ТД 4	Применять медицинские изделия при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания)
	ТД 5	Осуществлять наблюдение и контроль состояния пациента (пострадавшего), измерять показатели жизнедеятельности, поддерживать витальные функции
Необходимые знания	ТД 1	Проводить первичный осмотр пациента и оценку безопасности условий для оказания медицинской помощи, осуществлять вызов врача, скорой медицинской помощи, специальных служб
	ТД 2	Распознавать и оценивать состояния, представляющие угрозу жизни, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания)
	ТД 3	Выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации
	ТД 4	Применять медицинские изделия при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе клинической смерти

		(остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания)
	ТД 5	Осуществлять наблюдение и контроль состояния пациента (пострадавшего), измерять показатели жизнедеятельности, поддерживать витальные функции
Другие характеристики		-

3.2. Обобщенная трудовая функция

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

Возможные наименования должностей, профессий рабочих	Врач-генетик

Пути достижения квалификации

Образование и обучение	Высшее образование – специалитет по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медицинская биохимия» и подготовка в интернатуре или ординатуре по специальности «Генетика» или Высшее образование – специалитет по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Педиатрия» и подготовка в интернатуре или ординатуре по одной из специальностей: «Гастроэнтерология», «Гематология», «Гериатрия», «Дерматовенерология», «Детская кардиология», «Детская онкология», «Детская онкология-гематология», «Детская эндокринология», «Кардиология», «Неврология», «Общая врачебная практика (семейная медицина)», «Онкология», «Педиатрия», «Психиатрия», «Психиатрия-наркология», «Психотерапия», «Пульмонология», «Ревматология», «Скорая медицинская помощь», «Терапия», «Эндокринология» и профессиональная переподготовка по специальности «Генетика» или Высшее и дополнительное профессиональное образование, соответствующее квалификационным требованиям к медицинским и фармацевтическим работникам, по одной из специальностей: «Гастроэнтерология», «Гематология», «Гериатрия», «Детская кардиология», «Детская онкология», «Детская онкология-гематология», «Детская эндокринология», «Кардиология», «Неврология», «Общая врачебная практика (семейная медицина)», «Онкология», «Педиатрия», «Психиатрия», «Психиатрия-наркология», «Психотерапия», «Пульмонология», «Ревматология», «Скорая медицинская помощь», «Терапия», «Эндокринология» и стаж работы более 3 лет по одной из специальностей: «Гастроэнтерология», «Гематология», «Гериатрия», «Детская кардиология», «Детская онкология», «Детская онкология-гематология», «Детская эндокринология», «Кардиология»,

	«Неврология», «Общая врачебная практика (семейная медицина)», «Онкология», «Педиатрия», «Психиатрия», «Психиатрия-наркология», «Психотерапия», «Пульмонология», «Ревматология», «Скорая медицинская помощь», «Терапия», «Эндокринология» и профессиональная переподготовка по специальности «Генетика»
Опыт практической работы	-
Особые условия допуска к работе	Прохождение аккредитации специалиста по специальности «Генетика» Прохождение обязательных предварительных и периодических медицинских осмотров Отсутствие ограничений на занятие профессиональной деятельностью
Другие характеристики	С целью профессионального роста и присвоения квалификационных категорий: дополнительное профессиональное образование (программы повышения квалификации и программы профессиональной переподготовки); формирование профессиональных навыков через наставничество; стажировка; использование дистанционных образовательных технологий (образовательный портал и вебинары); тренинги в симуляционных центрах; участие в конгрессных мероприятиях; Соблюдение врачебной тайны, клятвы врача[14], 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

Справочная информация

Наименование документа	Код	Наименование базовой группы, должности (профессии) или специальности
ОКЗ	2212	Врачи-специалисты
ЕКС	-	Врач-генетик
ОКПДТР	200316	Врач-специалист
Перечни ВО	31.05.01	Лечебное дело
	31.05.02	Педиатрия
	30.05.01	Медицинская биохимия

3.2.1. Трудовая функция

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

Трудовые действия	1	Получение информированного согласия пациентов (их законных представителей) после предоставления в доступной форме полной информации о целях, методах оказания медицинской помощи, связанных

		с ними рисках, клиническом осмотре, возможных вариантах лабораторного генетического обследования, а также о предполагаемых результатах оказания медицинской помощи
	2	Сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	3	Проведение физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	4	Анализ информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра
	5	Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	6	Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	7	Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, масс-спектрометрические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, на основе клинических рекомендаций по вопросам оказания медицинской помощи, с учётом стандартов медицинской помощи
	8	Направление пациентов 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
	9	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
	10	Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	11	Установление диагноза с учетом действующей МКБ (перечень сокращений приведен в разделе V профессионального стандарта)
	12	Информирование по результатам осмотров, лабораторных и инструментальных исследований пациентов (их законных представителей) с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Необходимые умения	ТД 1	Представлять пациенту/законному представителю в доступной форме полную информацию о целях, методах оказания медицинской помощи, связанном с ними риске, клиническом осмотре, возможных вариантах лабораторного генетического обследования, а также о предполагаемых результатах оказания медицинской помощи
	ТД 2	Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

	ТД 3	Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 3	Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 3	Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития
	ТД 4	Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 4	Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация, неврологический осмотр) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 4	Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 5	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
	ТД 6	Использовать алгоритмы установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза
	ТД 7	Формулировать предварительный диагноз, обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, масс-спектрометрические, 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
	ТД 7	Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 8	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
	ТД 8	Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 9	Определять медицинские показания и направлять пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской

		помощи, на основе клинических рекомендаций по вопросам оказания медицинской помощи, с учётом стандартов медицинской помощи
	ТД 10	Оказывать консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	ТД 11	Формулировать основной диагноз, сопутствующие заболевания и осложнения у пациентов врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учётом МКБ
	ТД 12	Информировать по результатам осмотров, лабораторных и инструментальных исследований пациентов (их законных представителей) с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Необходимые знания	ТД 1	Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи населению по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	Принципы получения информированного согласия, объёмы информирования пациентов (их законных представителей) с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 2	Методика сбора анамнеза жизни и жалоб у пациентов (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями, в том числе с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 3	Методика осмотров и обследований пациентов с заболеваниями и (или) состояниями, в том числе с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 3	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии, гистологии
	ТД 3	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
	ТД 3	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация, принципы оценки патогенности изменений генома
	ТД 3	Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека, в том числе с использованием терминов HPO
	ТД 4	Принципы интерпретации информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра
	ТД 5	Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 6	Методика формулирования предварительного диагноза и составления плана лабораторных и инструментальных исследований пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, на основе клинических

		рекомендаций по вопросам оказания медицинской помощи, с учётом стандартов медицинской помощи
	ТД 7	Методы лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические, масс-спектрометрические методы исследований, медицинские показания к их назначению
	ТД 7	Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 7	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
	ТД 7	Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 8	Методология направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам, при наличии медицинских показаний, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, на основе клинических рекомендаций по вопросам оказания медицинской помощи, с учётом стандартов медицинской помощи
	ТД 9	Методология направления 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
	ТД 10	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 11	Методология установления диагноза с учётом действующей МКБ
	ТД 12	Основы медицинской этики и деонтологии, конфликтологии, методики эффективной коммуникации с пациентом/законным представителем
	ТД 12	Основы клинической психологии, протоколы сообщения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
		МКБ
		МКФ
Другие характеристики		-

3.2.2. Трудовая функция

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

Трудовые действия	1	Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаний для назначения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	2	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
	3	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
	4	Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	5	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
	6	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
	7	Направление к врачам-специалистам для проведения 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
	8	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
	9	Предотвращение или устранение 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
	10	Оказание консультативной помощи врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Необходимые умения	ТД 1	Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для назначения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 2	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
	ТД 3	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
	ТД 4	Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 5	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
	ТД 6	Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 7	Обосновывать необходимость направления пациентов для назначения немедикаментозного лечения (физиотерапевтическое, лечебная физкультура) 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
	ТД 8	Обосновывать необходимость направления 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
	ТД 9	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
	ТД 10	Оказывать консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Необходимые знания	ТД 1	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	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
	ТД 2	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)
	ТД 3	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
	ТД 4	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
	ТД 5	Методология назначения лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 5	Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 6	Принципы интерпретации результатов лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

	ТД 7	Методология направления пациентов для назначения немедикаментозного лечения (физиотерапевтическое, лечебная физкультура) 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
	ТД 8	Методология направления 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
	ТД 9	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
	ТД 10	Методики эффективной коммуникации с медицинскими работниками
		Требования асептики и антисептики при проведении диагностических исследований и патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
		МКБ
		МКФ
Другие характеристики		-

3.2.3. Трудовая функция

Наименование	Медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	Код	B/03.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Генеалогический анализ информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и определение типа наследования заболевания в семье
	2	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
	3	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
	4	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, методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику
	5	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
	6	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	ТД 1	Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников
	ТД 2	Использовать методы 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
	ТД 3	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
	ТД 4	Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
	ТД 5	Использовать методики оказания психологической помощи пациенту, 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
	ТД 6	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
	ТД 6	Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования
Необходимые знания	ТД 1	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями
	ТД 1	Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний
	ТД 2	Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования
	ТД 3	Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	ТД 4	Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению методов пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний
	ТД 5	Принципы оказания психологической помощи пациенту, 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
	ТД 6	Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, 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
	ТД 6	Принципы медицинской этики и деонтологии
	ТД 6	Основы клинической психологии, методики эффективной коммуникации с пациентом/законным представителем, сообщения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
Другие характеристики		-

3.2.4. Трудовая функция

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

Трудовые действия	1	Проведение экспертизы временной нетрудоспособности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, выдача листков нетрудоспособности
	2	Подготовка необходимой медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	3	Направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих стойкое снижение трудоспособности, на медико-социальную экспертизу
Необходимые умения	ТД 1	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, признаки необходимости ухода за больными членами семьи
	ТД 2	Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
	ТД 3	Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Необходимые знания	ТД 1	Порядок выдачи листков нетрудоспособности
	ТД 2	Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную экспертизу
	ТД 3	Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Другие характеристики		-

3.2.5. 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	B/05.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Определение медицинских показаний и медицинских противопоказаниц 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
	2	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
	3	Оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Необходимые умения	ТД 1	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
	ТД 2	Обосновывать 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 с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
	ТД 3	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
Необходимые знания	ТД 1	Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 1	Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов
	ТД 1	Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов

	ТД 1	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
	ТД 2	Методология 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
	ТД 3	Методология оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
		МКФ
Другие характеристики		-

3.2.6. Трудовая функция

Наименование	Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	Код	B/06.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	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
	2	Организация и реализация мероприятий скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе в 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
	3	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
	4	Проведение экспертной оценки прогноза при выявлении врожденного и (или) наследственного заболевания у плода по результатам пренатальной диагностики
	5	Осуществление диспансерного наблюдения за пациентами с

		врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	6	Проведение санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
Необходимые умения	ТД 1	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
	ТД 2	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 а также обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах
	ТД 3	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 членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
	ТД 4	Определять прогноз при выявлении врожденного и (или) наследственного заболевания у плода при пренатальной диагностике
	ТД 5	Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 6	Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
Необходимые знания	ТД 1	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 2	Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний
	ТД 3	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 членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
	ТД 4	Принципы определения прогноза при выявлении врожденного и (или) наследственного заболевания у плода при пренатальной диагностике

	ТД 5	Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 6	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		-

3.2.7. Трудовая функция

Наименование	Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	Код	B/07.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Составление плана работы и отчета о своей работе
	2	Ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа
	3	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
	4	Ведение регистра и (или) реестра семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	5	Контроль выполнения должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала
	6	Обеспечение внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
	7	Использование в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну
Необходимые умения	ТД 1	Составлять план работы и отчет о работе
	ТД 2	Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения
	ТД 3	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
	ТД 4	Проводить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	ТД 4	Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет», в том числе

		информационных систем по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
	ТД 5	Осуществлять контроль за выполнением должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала
	ТД 6	Обеспечивать внутренний контроль качества и безопасности медицинской деятельности
	ТД 7	Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну
Необходимые знания	ТД 1	Методы составления плана работы и отчёта о своей работе
	ТД 2	Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниям, в том числе в форме электронного документа
	ТД 3	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
	ТД 4	Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
	ТД 5	Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе информационных систем по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК
	ТД 6	Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля
	ТД 7	Требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
	ТД 7	Требования противопожарной безопасности, охраны труда и техники безопасности, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка
	ТД 8	Правила работы с персональными данными пациентов и сведениями, составляющими врачебную тайну
Другие характеристики		-

3.2.8. Трудовая функция

Наименование	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	Код	B/08.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Оценка состояния пациента, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме
	2	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
	3	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))
	4	Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме
Необходимые умения	ТД 1	Выявлять клинические признаки состояний пациентов, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме
	ТД 2	Выявлять состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания)
	ТД 3	Выполнять мероприятия базовой сердечно-лёгочной реанимации в сочетании с электроимпульсной терапией (дефибрилляцией)
	ТД 4	Применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме
Необходимые знания	ТД 1	Методика сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей)
	ТД 1	Методика физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)
	ТД 2	Клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания
	ТД 3	Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации
	ТД 3	Правила выполнения наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции) при внезапном прекращении кровообращения и (или) дыхания
	ТД 4	Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме
Другие характеристики		-

3.3. Обобщенная трудовая функция

Наименование	Лабораторное обеспечение медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика»	Код	C	Уровень квалификации	8

Возможные наименования должностей, профессий рабочих	Врач-лабораторный генетик

Пути достижения квалификации

Образование и обучение	Высшее образование − специалитет по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Медико-профилактическое дело», «Медицинская биофизика», «Медицинская биохимия», «Медицинская кибернетика» «Педиатрия», «Стоматология» и подготовка в ординатуре по специальности «Лабораторная генетика» или Высшее образование − специалитет по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Медицинская биохимия», «Педиатрия» и подготовка в интернатуре или ординатуре по одной из специальностей: «Генетика», «Клиническая лабораторная диагностика» и профессиональная переподготовка по специальности «Лабораторная генетика» или Высшее образование − специалитет по одной из специальностей: «Медицинская биофизика», «Медицинская кибернетика», «Медико-профилактическое дело» и подготовка в интернатуре или ординатуре по специальности «Клиническая лабораторная диагностика» и профессиональная переподготовка по специальности «Лабораторная генетика» или Высшее и дополнительное профессиональное образование, соответствующее квалификационным требованиям к медицинским и фармацевтическим работникам, по одной из специальностей: «Генетика», «Клиническая лабораторная диагностика» и стаж работы более 3 лет по одной из специальностей: «Генетика», «Клиническая лабораторная диагностика» и профессиональная переподготовка по специальности «Лабораторная генетика»
Опыт практической работы	-
Особые условия допуска к работе	Сертификат специалиста или прохождение аккредитации специалиста по специальности «Лабораторная генетика». Прохождение обязательных и периодических медицинских осмотров Отсутствие ограничений на занятие профессиональной деятельностью
Другие характеристики	С целью профессионального роста и присвоения квалификационных категорий: - Повышение квалификации по специальности "Лабораторная генетика" не реже одного раза в 5 лет в течение всей трудовой деятельности; - формирование профессиональных навыков через наставничество; - стажировка; - использование современных дистанционных образовательных технологий (образовательный портал и вебинары); - тренинги в симуляционных центрах; - участие в конгрессных мероприятиях 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

Справочная информация

Наименование документа	Код	Наименование базовой группы, должности (профессии) или специальности
ОКЗ	2212	Врачи-специалисты
ЕКС	-	Врач-лабораторный генетик
ОКПДТР	200272	Врач-специалист
ОКСО	3.31.05.01	Лечебное дело
	3.31.05.02	Педиатрия
	3.31.05.03	Стоматология
	3.32.05.01	Медико-профилактическое дело
	3.30.05.01	Медицинская биохимия
	3.30.05.02	Медицинская биофизика
	3.30.05.03	Медицинская кибернетика

3.3.1. Трудовая функция

Наименование	Выполнение цитогенетических и молекулярно-цитогенетических лабораторных исследований	Код	C/01.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Контроль преаналитической пригодности образцов биологического материала и препаратов для проведения лабораторных исследований с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	2	Подготовка образцов биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	3	Выбор методик цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) и последовательности их применения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения), с учетом стандартов медицинской помощи
	4	Проведение цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния)
	5	Проведение цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических исследований для назначения и контроля эффективности лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями

		(протоколами лечения), с учетом стандартов медицинской помощи
Необходимые умения	ТД 1	Осуществлять контроль преаналитической пригодности образцов биологического материала и препаратов для проведения лабораторных исследований с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 2	Осуществлять подготовку образцов биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 3	Обосновывать и планировать необходимый объем и целесообразную последовательность цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических исследований в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) с учетом стандартов медицинской помощи
	ТД 4	Проводить цитогенетические и/или молекулярно-цитогенетические исследования в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния), в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями с учетом стандартов медицинской помощи
	ТД 4	Пользоваться необходимым лабораторным оборудованием для проведения лабораторных исследований с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 5	Проводить цитогенетические и/или молекулярно-цитогенетические исследования для назначения и контроля эффективности лечения при врожденном и (или) наследственном заболеваниии, генетически обусловленном заболевании (состоянии)
Необходимые знания	ТД 1	Правила и способы получения, хранения и транспортировки образцов биологического материала пациентов для лабораторных исследований с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 2	Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 3	Основные принципы лабораторных исследований с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 3	Методики цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния), в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями с учетом стандартов медицинской помощи

	ТД 3	Аналитические характеристики (точность, специфичность, чувствительность) цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов и способы их определения
	ТД 4	Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики *in vitro* с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 4	Способы валидации результатов лабораторных исследований с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 4	Правила работы с лабораторным оборудованием
	ТД 4	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 4	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи населению по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также заболеваниями, при которых рекомендованы генетические исследования
	ТД 4	Клинические рекомендации (протоколы диагностики) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также заболеваниями, при которых рекомендованы генетические исследования
	ТД 5	Методики цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических исследований для назначения и контроля эффективности лечения при врожденном и (или) наследственном заболеваниии, генетически обусловленном заболевании (состоянии)
Другие характеристики	-	

3.3.2. Трудовая функция

Наименование	Выполнение биохимических и/или масс-спектрометрических лабораторных исследований	Код	C/02.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Контроль преаналитической пригодности образцов биологического материала и препаратов для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов
	2	Подготовка образцов биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов
	3	Выбор методик лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) и последовательности их применения в

		соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения), с учетом стандартов медицинской помощи
	4	Проведение лабораторных исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов
	5	Проведение лабораторных исследований для назначения и контроля эффективности лечения с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения), с учетом стандартов медицинской помощи
Необходимые умения	ТД 1	Осуществлять контроль преаналитической пригодности образцов биологического материала и препаратов для проведения лабораторных исследований с использованием цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 2	Осуществлять подготовку образцов биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов
	ТД 3	Обосновывать и планировать необходимый объем и целесообразную последовательность лабораторных исследований (включая биохимические и/или масс-спектрометрические), в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) с учетом стандартов медицинской помощи
	ТД 4	Проводить лабораторные исследования с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями с учетом стандартов медицинской помощи
	ТД 4	Пользоваться необходимым лабораторным оборудованием для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов
	ТД 5	Проводить лабораторные исследования с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов для назначения и контроля эффективности лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения), с учетом стандартов медицинской помощи
Необходимые знания	ТД 1	Правила и способы получения, хранения и транспортировки образцов биологического материала пациентов для лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов
	ТД 2	Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований с

		использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов
	ТД 3	Основные принципы лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов
	ТД 3	Методики лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями с учетом стандартов медицинской помощи
	ТД 3	Аналитические характеристики (точность, специфичность, чувствительность) биохимических и/или масс-спектрометрических методов и способы их определения
	ТД 4	Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики *in vitro* с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов
	ТД 4	Способы валидации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических методов
	ТД 4	Правила работы с лабораторным оборудованием
	ТД 4	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 4	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи населению по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а заболеваниями, при которых рекомендованы генетические исследования
	ТД 4	Клинические рекомендации (протоколы диагностики) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также заболеваниями, при которых рекомендованы генетические исследования
	ТД 5	Методики биохимических и/или масс-спектрометрических исследований для для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) и назначения и контроля эффективности лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения), с учетом стандартов медицинской помощи
Другие характеристики		-

3.3.3. Трудовая функция

Наименование	Выполнение молекулярно-генетических лабораторных исследований	Код	C/03.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Контроль преаналитической пригодности образцов биологического материала и препаратов для проведения лабораторных исследований с использованием молекулярно-генетических методов
	2	Подготовка образцов биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием молекулярно-генетических методов
	3	Выбор методик лабораторных исследований у пациентов и членов их семей в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) и последовательности их применения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения), с учетом стандартов медицинской помощи
	4	Проведение лабораторных исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием молекулярно-генетических методов
	5	Проведение лабораторных исследований для назначения и контроля эффективности лечения с использованием молекулярно-генетических методов при врожденном и (или) наследственном заболевании, генетически обусловленном заболевании (состоянии) в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения), с учетом стандартов медицинской помощи (в том числе определения соматических генетических вариантов)
Необходимые умения	ТД 1	Осуществлять контроль преаналитической пригодности образцов биологического материала и препаратов для проведения лабораторных исследований с использованием молекулярно-генетических методов
	ТД 2	Осуществлять подготовку образцов биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием молекулярно-генетических методов
	ТД 3	Обосновывать и планировать необходимый объем и целесообразную последовательность лабораторных исследований (включая молекулярно-генетические), в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) с учетом стандартов медицинской помощи
	ТД 4	Проводить лабораторные исследования с использованием молекулярно-генетических методов, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями с

		учетом стандартов медицинской помощи (в том числе определение соматических генетических вариантов)
	ТД 5	Пользоваться необходимым лабораторным оборудованием для проведения лабораторных исследований для установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания, другого генетически обусловленного заболевания (состояния) с использованием молекулярно-генетических методов
Необходимые знания	ТД 1	Правила и способы получения, хранения и транспортировки образцов биологического материала пациентов для лабораторных исследований с использованием молекулярно-генетических методов
	ТД 2	Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований с использованием молекулярно-генетических методов
	ТД 3	Основные принципы лабораторных исследований с использованием молекулярно-генетических методов
	ТД 3	Методики молекулярно-генетических исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния), в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями с учетом стандартов медицинской помощи
	ТД 3	Аналитические характеристики (точность, специфичность, чувствительность) молекулярно-генетических методов и способы их определения
	ТД 4	Принципы работы и правила эксплуатации медицинских изделий для диагностики *in vitro* с использованием молекулярно-генетических методов
	ТД 4	Правила работы с лабораторным оборудованием
	ТД 4	Способы валидации результатов лабораторных исследований с использованием молекулярно-генетических методов
	ТД 4	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
	ТД 4	Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи населению по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также другими заболеваниями, при которых рекомендованы генетические исследования
	ТД 4	Клинические рекомендации (протоколы диагностики) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также другими заболеваниями, при которых рекомендованы генетические исследования
	ТД 5	Методики лабораторных исследований для назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания, другого генетически

		обусловленного заболевания (состояния) с использованием молекулярно-генетических методов
Другие характеристики	-	

3.3.4. Трудовая функция

Наименование	Анализ результатов лабораторных исследований пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и членов их семей, генетически обусловленными заболеваниями (состояниями), подготовка клинико-лабораторного заключения	Код	C/04.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Анализ результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или молекулярно-цитогенетических методов, в том числе, с применением биоинформационных технологий
	2	Сопоставление результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов с предоставленными клиническими и генеалогическими данными пациента
	3	Запрос и получение дополнительной клинической и генеалогической информации от врача-специалиста, необходимой для планирования и проведения исследования, интерпретации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	4	Оценка достаточности и информативности полученного комплекса результатов лабораторных исследований для постановки диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния), при котором рекомендованы генетические исследования
	5	Определение необходимости дополнительного клинического и инструментального обследования пациентов, повторных и/или дополнительных лабораторных исследований образцов биологического материала пациентов и членов их семей по согласованию с врачом-специалистом, направившим на диагностику

	6	Клиническая интерпретация результатов лабораторных исследований, полученных с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	7	Составление и оформление клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
Необходимые умения	ТД 1	Проводить анализ результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 1	Анализировать результаты биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических исследований, а том числе, с учетом методов биоинформатики
	ТД 1	Использовать базы данных и компьютерные программы, а также специализированные рекомендации (консенсусы) для оценки патогенности и клинической значимости вариантов последовательности и числа копий участков ДНК человека
	ТД 2	Сопоставлять результаты лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов с предоставленными клиническими и генеалогическими данными
	ТД 3	Оценивать достаточность и информативность клинической и генеалогической информации от врача-специалиста, необходимой для планирования и проведения исследования, интерпретации результатов лабораторных исследований
	ТД 4	Оценивать достаточность и информативность полученного комплекса результатов лабораторных исследований для постановки диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания, другого генетически обусловленного заболевания (состояния), при котором рекомендованы генетические исследования
	ТД 5	Определять необходимость повторных и/или дополнительных лабораторных исследований образцов биологического материала пациентов и членов их семей по согласованию с врачом-специалистом, направившим на диагностику
	ТД 6	Проводить клиническую интерпретацию результатов лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 7	Составлять и оформлять клинико-лабораторное заключение о результатах лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов

Необходимые знания	ТД 1	Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация, герминальные и соматические мутации
	ТД 1	Основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии, нормальной и патологической физиологии
	ТД 1	Этиология, патогенез, клиника, принципы лечения и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, других генетически обусловленных заболеваний (состояний).
	ТД 2	Классификация наследственных и (или) врожденных заболеваний
	ТД 3	Принципы генетического тестирования при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, других генетически обусловленных заболеваниях (состояниях).
	ТД 4	Принципы оценки диагностической эффективности лабораторных исследований методов (диагностической чувствительности и диагностической специфичности) с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 5	Порядки оказания медицинской помощи, актуальные версии российских и международных клинических рекомендаций по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи, руководств и рекомендаций профессиональных медицинских ассоциаций (обществ).
	ТД 6	Принципы клинической интерпретации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния), назначения и контроля эффективности лечения.
	ТД 7	Базы данных и компьютерные программы, специализированные рекомендации (консенсусы) для оценки патогенности вариантов нуклеотидной последовательности и числа копий участков ДНК человека, а также для определения клинической значимости генетических вариантов.
	ТД 7	Действующие версии международных номенклатур записи результатов биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических и молекулярно-цитогенетических методов анализа
	ТД 7	Принципы составления и правила оформления клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований пациентов с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
Другие характеристики		-

3.3.5. Трудовая функция

Наименование	Консультирование медицинских работников и пациентов по вопросам лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов	Код	С/05.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Консультирование врача-специалиста на этапе назначения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	2	Консультирование медицинских работников или пациентов по особенностям взятия, транспортировки и хранения биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	3	Консультирование врачей-специалистов по интерпретации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, для назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния)
	4	Дистанционная верификация и клиническая интерпретация результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
Необходимые умения	ТД 1	Консультировать врача-специалиста по вопросам диагностической эффективности лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов в разных клинических ситуациях на этапе назначения лабораторных исследований
	ТД 1	Определять медицинские показания и ограничения к исследованию, формировать предложения по перечню исследований для решения диагностической задачи
	ТД 2	Консультировать медицинских работников или пациентов по особенностям взятия, транспортировки и хранения биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических

		и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 3	Консультировать врача-специалиста по интерпретации результатов лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, назначения и контроля эффективности лечения врожденного и (или) наследственного заболевания, генетически обусловленного заболевания (состояния).
	ТД 4	Проводить дистанционную верификацию и клиническую интерпретацию результатов лабораторных исследований, в том числе с использованием телемедицинских технологий
	ТД 3	Использовать навыки коммуникации для консультирования врачей-специалистов и пациентов
	ТД 3	Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при консультировании врачей-специалистов и пациентов
Необходимые знания	ТД 1	Медицинские показания, ограничения и противопоказания к лабораторному исследованию с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов, порядок применения клинических рекомендаций, порог принятия клинических решений
	ТД 1	Принципы назначения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов с учетом их диагностической эффективности в разных клинических ситуациях
	ТД 2	Особенности взятия, транспортировки и хранения биологического материала для проведения лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 3	Методология консультирования врача-специалиста по интерпретации результатов клинических лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 4	Порядок дистанционной верификации и клинической интерпретации результатов лабораторных исследований
	ТД 3	Принципы коммуникации с врачом-специалистом и (или) пациентом в процессе консультирования
	ТД 3	Принципы биоэтики, медицинской этики и деонтологии
Другие характеристики	-	

3.3.6. Трудовая функция

Наименование	Выполнение лабораторных исследований для осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	Код	C/06.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Выполнение лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, а также селективного скрининга с целью выявления, уточнения или подтверждения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента
	2	Выполнение лабораторных исследований для осуществления мероприятий преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода
	3	Выполнение лабораторных исследований с целью выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом
	4	Интерпретация результатов лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом
	5	Составление и оформление клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для осуществления медицинских мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний
Необходимые умения	ТД 1	Выполнять лабораторные исследования для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, а также селективного скрининга с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента
	ТД 2	Выполнять лабораторные исследования для осуществления мероприятий преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода
	ТД 3	Выполнять лабораторные исследования с целью выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом
	ТД 4	Интерпретировать результаты лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга,

		пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом
	ТД 5	Составлять и оформлять клинико-лабораторное заключение о результатах лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом
Необходимые знания	ТД 1	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Схемы динамического наблюдения за носителями патогенных (вероятно патогенных) генетических вариантов согласно клиническим рекомендациям, консенсусам и рекомендациям профессиональных медицинских ассоциаций (обществ)
	ТД 2	Принципы осуществления программ скрининга с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний
	ТД 2	Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований, для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, а также селективного скрининга с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента
	ТД 2	Методики подготовки образцов биологического материала пациентов для проведения лабораторных исследований для осуществления мероприятий преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом
	ТД 3	Основные принципы и методики лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, а также селективного скрининга с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента

	ТД 3	Основные принципы и методики лабораторных исследований для осуществления мероприятий преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом
	ТД 4	Базы данных и компьютерные программы для оценки патогенности вариантов нуклеотидной последовательности ДНК человека. Критерии патогенности и клинической значимости согласно рекомендациям профессиональных медицинских ассоциаций (обществ)
	ТД 4	Действующие версии международных номенклатур записи результатов биохимических, масс-спектрометрических, молекулярно-генетических, цитогенетических и молекулярно-цитогенетических методов анализа
	ТД 4	Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом
	ТД 5	Принципы составления и правила оформления клинико-лабораторного заключения о результатах лабораторных исследований для осуществления мероприятий неонатального скрининга, пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода в части биохимических и генетических исследований, селективного скрининга, преимплантационного генетического тестирования, пренатальной генетической диагностики с целью выявления, уточнения или подтверждения врожденного и (или) наследственного заболевания у эмбриона, плода, пациента, а также выявления здоровых носителей патогенных мутаций в генах и (или) сбалансированных перестроек хромосом
Другие характеристики	-	

3.3.7. Трудовая функция

Наименование	Организационно-методическое обеспечение лабораторных исследований и контроля качества	Код	C/07.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Составление рекомендаций для медицинских работников и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала при внедрении новых клинических лабораторных исследований
	2	Разработка СОП и сопутствующей документации по проведению лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	3	Разработка СОП и сопутствующей документации по обеспечению качества лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	4	Организация и проведение контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований, включая внутрилабораторный и внешний контроль качества в пределах должностных обязанностей
Необходимые умения	ТД 1	Составлять рекомендации для медицинских работников и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала при внедрении новых клинических лабораторных исследований
	ТД 2	Разрабатывать СОП и сопутствующую документацию по проведению лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 2	Разрабатывать СОП и сопутствующую документацию по внедряемому новому оборудованию для лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 3	Разрабатывать СОП и сопутствующую документацию по обеспечению качества лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 4	Осуществлять организацию и проведение контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов на преаналитическом, аналитическом

		и постаналитическом этапах исследований, включая внешний контроль качества исследований
Необходимые знания	ТД 1	Основы организационно-управленческой деятельности медицинской организации, менеджмент и экономику лаборатории.
	ТД 1	Общие вопросы организации лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов, основные методы контроля качества и оценки их результатов
	ТД 2	Правила проведения и критерии качества преаналитического этапа лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов, включая оценку качества биологического материала
	ТД 2	Правила разработки СОП и сопутствующей документации по оборудованию и методам лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 3	Правила проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов на аналитическом этапе
	ТД 4	Принципы оценки качества постаналитического этапа лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
	ТД 4	Стандарты в области качества лабораторных исследований с использованием биохимических и/или масс-спектрометрических и/или молекулярно-генетических и/или цитогенетических и/или молекулярно-цитогенетических методов
Другие характеристики		-

3.3.8. Трудовая функция

Наименование	Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации,	Код	C/08.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала		

Трудовые действия	1	Планирование работы, анализ показателей деятельности и составление отчета о своей работе
	2	Своевременное и качественное оформление медицинской документации и регистрация заключений в установленном порядке, в том числе в форме электронного документа
	3	Использование в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну
	4	Организация, планирование и анализ работы находящегося в распоряжении медицинского персонала, контроль за надлежащим и своевременным исполнением им должностных обязанностей
	5	Контроль выполнения правил внутреннего трудового распорядка, требований охраны труда, пожарной безопасности и санитарно-противоэпидемического режима находящимся в распоряжении медицинским персоналом
Необходимые умения	ТД 1	Составлять план работы и отчет о работе, анализировать показатели медицинской деятельности
	ТД 2	Заполнять в установленном порядке медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, контролировать полноту и качество ее ведения
	ТД 2	Использовать в профессиональной деятельности медицинские и лабораторные информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет»
	ТД 3	Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну
	ТД 4	Организовывать работу и контролировать выполнение должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом
	ТД 5	Контролировать соблюдение правил внутреннего трудового распорядка, требований охраны труда и пожарной безопасности, производственной санитарии находящимся в распоряжении медицинским персоналом
Необходимые знания	ТД 1	Методы составления плана работы и отчёта о своей работе
	ТД 2	Порядок и требования медицинского документооборота (включая электронный) медицинской организации, основные формы медицинских документов

	ТД 2	Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниям, другими генетически обусловленными заболеваниями (состояниями), в том числе в форме электронного документа
	ТД 2	Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»
	ТД 3	Законы Российской Федерации и иные нормативно-правовые акты, регламентирующие деятельность учреждений здравоохранения и работу с персональными данными, основы трудового законодательства Российской Федерации
	ТД 4	Основы управления персоналом медицинской организации
	ТД 4	Должностные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала
	ТД 5	Правила и нормы охраны труда, пожарной безопасности, производственной санитарии, основы личной безопасности и конфликтологии, правила внутреннего трудового распорядка
Другие характеристики		-

3.3.9. Трудовая функция

Наименование	Оказание медицинской помощи в экстренной форме	Код	C/09.8	Уровень (подуровень) квалификации	8

Трудовые действия	1	Оценка состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме
	2	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
	3	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))
	4	Применение лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме

Необходимые умения	ТД 1	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
	ТД 2	Выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации
	ТД 3	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))
	ТД 4	Применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме
Необходимые знания	ТД 1	Методика сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей)
	ТД 1	Методика физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)
	ТД 1	Клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания
	ТД 2	Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации
	ТД 2	Правила выполнения наружной электроимпульсной терапии (дефибрилляции) при внезапном прекращении кровообращения и (или) дыхания
	ТД 3	Принципы и методы оказания медицинской помощи в экстренной форме пациентам, в том числе в чрезвычайных ситуациях, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи
	ТД 4	Медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме
Другие характеристики	-	

IV. Сведения об организациях – разработчиках профессионального стандарта

4.1. Ответственные организации – разработчики

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

4.2. Наименования организаций - разработчиков

1	Союз медицинского сообщества «Национальная Медицинская Палата», город Москва
2	Некоммерческая организация Ассоциация медицинских генетиков, город Москва
3	ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», 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
8	ГБУЗ НСО «Городская клиническая больница №1», город Новосибирск

V. Сокращения, используемые в профессиональном стандарте

1	МКБ - Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем
2	МКФ - Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья
3	HPO – онтология фенотипа человека
4	СОП – стандартные операционные процедуры

[1]Общероссийский классификатор занятий.

[2] Приказ Минтруда России от 29 сентября 2014 г. № 667н «О реестре профессиональных стандартов (перечне видов профессиональной деятельности)» (зарегистрирован Минюстом России 19 ноября 2014 г., регистрационный № 34779) с изменением, внесенным приказом Минтруда России от 9 марта 2017 г. № 254н (зарегистрирован Минюстом России 29 марта 2017 г., регистрационный № 46168).

[3]Общероссийский классификатор видов экономической деятельности.

[4] Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 14 мая 2026 г. № 434н “Об утверждении номенклатуры должностей медицинских работников и фармацевтических работников” (Зарегистрирован 29.05.2026 № 86728).

[5] Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 14.05.2026 № 436н "Об утверждении квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам" (Зарегистрирован 29.05.2026 № 86713)

[6] Приказ Минздрава России от 28 октября 2022 г. № 709н «Об утверждении Положения об аккредитации специалистов» (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 30 ноября 2022 г., регистрационный № 71224), действует до 1 января 2029 г.

[7] Приказ Минтруда России от 31 декабря 2020 г. № 988н, приказ Минздрава России от 31 декабря 2020 г. № 1420н «Об утверждении перечня вредных и (или) опасных производственных факторов и работ, при выполнении которых проводятся обязательные предварительные медицинские осмотры при поступлении на работу и периодические медицинские осмотры» (зарегистрирован Минюстом России 29 января 2021 г., регистрационный № 62278).

[8] Трудовой кодекс Российской Федерации, статья 213 (Собрание законодательства Российской Федерации, 2002, № 1, ст. 3; 2004, № 35, ст. 3607; 2006, № 27, ст. 2878; 2008, № 39, ст. 3616; 2011, № 49, ст. 7031; 2013, № 48, ст. 6165; № 52, ст. 6986; 2015, № 29, ст. 4356).

[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] Статья 13 Федерального закона от 21ноября2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (Собрание законодательства Российской Федерации, 2011, № 48, ст. 6724; 2013, № 27, ст. 3477).

[11] Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих.
[12] Общероссийский классификатор профессий рабочих, должностей служащих и тарифных разрядов.

[13] Приказ Минобрнауки России от 12 сентября 2013 г. № 1061 «Об утверждении перечней специальностей и направлений подготовки высшего образования» (зарегистрирован Минюстом России 14 октября 2013 г., регистрационный № 30163) с изменениями, внесенными приказами Минобрнауки России от 29 января 2014 г. № 63 (зарегистрирован Минюстом России 28 февраля 2014 г., регистрационный № 31448), от 20 августа 2014 г. № 1033 (зарегистрирован Минюстом России 3 сентября 2014 г., регистрационный № 33947), от 13 октября 2014 г. № 1313 (зарегистрирован Минюстом России 13 ноября 2014 г., регистрационный № 34691), от 25 марта 2015 г. № 270 (зарегистрирован Минюстом России 22 апреля 2015 г., регистрационный № 36994), от 1 октября 2015 г. № 1080 (зарегистрирован Минюстом России 19 октября 2015 г., регистрационный № 39355), от 1 декабря 2016 г. № 1508 (зарегистрирован Минюстом России 20 декабря 2016 г., регистрационный № 44807), от 10 апреля 2017 г. № 320 (зарегистрирован Минюстом России 10 мая 2017 г., регистрационный № 46662), от 11 апреля 2017 г. № 328 (зарегистрирован Минюстом России 23 июня 2017 г., регистрационный № 47167), от 23 марта 2018 г. № 210 (зарегистрирован Минюстом России 11 апреля 2018 г., регистрационный № 50727), от 30 августа 2019 г. № 664 (зарегистрирован Минюстом России 23 сентября 2019 г., регистрационный № 56026), от 15 апреля 2021 г. № 296 (зарегистрирован Минюстом России 27 апреля 2021 г., регистрационный № 63245), от 13 декабря 2021 г. № 1229 (зарегистрирован Минюстом России 13 апреля 2022 г., регистрационный № 68183)

[15] Приказ Минздрава России от 18.05.2021 N 464н (ред. от 23.11.2021) «Об утверждении Правил проведения лабораторных исследований» (Зарегистрирован 01.06.2026 № 63737)

[14] Статья 13 и статья 71 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».