

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Приволжский исследовательский медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

 УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по учебной и  
воспитательной  
работе  
Е.С. Богомолова  
«20» апреля 2022 г.

### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: **ОСНОВЫ ПЕРСОНИФИЦИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ**

Направление подготовки (специальность): **31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

Квалификация (степень) выпускника: **ВРАЧ-ЛЕЧЕБНИК**

Факультет: **ЛЕЧЕБНЫЙ**

Кафедра: **ГОСПИТАЛЬНОЙ ПЕДИАТРИИ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации №988 от 12 августа 2020 г.

**Составители рабочей программы:**

Халецкая О.В., д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии

Туш Е.В., к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры, протокол №4 от 26.04.2022 года.

Заведующий кафедрой госпитальной педиатрии,  
д.м.н., профессор

О.В. Халецкая

«26» апреля 2022 г.

СОГЛАСОВАНО  
Начальник УМУ

О.М. Московцева

## 1. Цель и задачи освоения дисциплины

### 1.1. Цель и задачи освоения дисциплины «**Основы персонифицированной медицины**».

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих универсальных (УК) и профессиональных компетенций (ПК): УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7.

### 1.2. Задачи дисциплины:

Студент должен **знать**:

1. Методы критического анализа и оценки современных научных достижений.
2. Основные принципы критического анализа.
3. Анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и патологическую физиологию органов и систем человека.
4. Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных заболеваниях.
5. Группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных заболеваний, механизм их действия, медицинские показания и противопоказания к назначению, совместимость, возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные.
6. Особенности оказания медицинской помощи при неотложных состояниях.
7. Возможности справочно-информационных систем и профессиональных баз данных, методику поиска информации, информационно-коммуникативных технологий.
8. Современную медико-биологическую терминологию.
9. Основы информационной безопасности и профессиональной деятельности.
10. Клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов на лабораторное и инструментальное обследование с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи.
11. Клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов к врачам-специалистам с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи.
12. Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам.
13. Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам.
14. Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам.

Студент должен **уметь**:

1. Получать новые знания на основе анализа, синтеза и др., собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области.
2. Оценить основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека.
3. Разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
4. Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе, непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения.

5. Применять современные информационно-коммуникационные технологии для решения задач профессиональной деятельности, осуществлять эффективный поиск информации, необходимой для решения задач профессиональной деятельности с использованием справочных систем и профессиональных баз данных.
6. Пользоваться современной медико-биологической терминологией.
7. Осваивать и применять современные информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности.
8. Обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациентов, интерпретировать результаты лабораторного обследования.
9. Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования пациентов, интерпретировать результаты инструментального обследования.
10. Обосновывать необходимость направления пациентов на консультацию к врачам-специалистам.
11. Обосновывать необходимость направления пациентов на госпитализацию.
12. Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам.
13. Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам.
14. Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной помощи пациентам.

Студент должен **владеть практическим опытом:**

1. Исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности, разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем.
2. Оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.
3. Разработки плана лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
4. Оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
5. Подбора и назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий для лечения наиболее распространенных заболеваний у взрослых в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
6. Оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и немедикаментозного лечения у пациентов с наиболее распространенными заболеваниями.
7. Подбора и назначения немедикаментозного лечения пациентам с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
8. Профилактики и лечения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе непредвиденных, возникших в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения.
9. Оказания медицинской помощи пациентам при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы

жизни пациента в неотложной форме, методами применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в неотложной форме.

10. Использование современных информационных и библиографических ресурсов, применения специального программного обеспечения и автоматизированных информационных систем для решения стандартных задач профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности.

## 2. Место дисциплины в структуре ООП ВО организации.

2.1. Дисциплина «**Основы персонифицированной медицины**» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений Блока 1 ООП ВО специалитета по специальности 31.05.01 «Лечебное дело», изучается в 7 семестре.

2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами: нормальная и патологическая анатомия, нормальная и патологическая физиология, гистология, биохимия, пропедевтика внутренних болезней.

2.3. Изучение дисциплины необходимо для знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами профессионального цикла: факультетская терапия, профессиональные болезни; госпитальная терапия, эндокринология; поликлиническая терапия; а также производственными практиками: «Помощник врача», «Помощник врача амбулаторно-поликлинического учреждения».

## 3. Требования к результатам освоения дисциплины.

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:		
				Знать	Уметь	Владеть
1.	УК-1	Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий	ИУК 1.1 Знает: методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа ИУК 1.2 Умеет: получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональ	Методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа	Получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта	Имеет практический опыт: исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем

			<p>ной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта</p> <p>ИУК 1.3 Имеет практический опыт: исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем</p>			
2.	ПК-5	<p>Способен собрать жалобы, анамнез жизни и заболевания пациента, провести полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация), сформулировать предварительный диагноз и составить план лабораторных и инструментальных обследований пациента, в т.ч. диагностических исследований с применением современных технических средств и цифровых технологий</p>	<p>ИПК 5.1 Знает: Законодательство Российской Федерации в сфере охраны здоровья, нормативные правовые акты и иные документы, определяющие деятельность медицинских организаций и медицинских работников; методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; методику полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация); этиологию, патогенез и</p>	<p>Законодательство Российской Федерации в сфере охраны здоровья, нормативные правовые акты и иные документы, определяющие деятельность медицинских организаций и медицинских работников; методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; методику полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)</p>	<p>Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий</p>	<p>Имеет практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и интерпретации его результатов; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий</p>

		<p>патоморфологию, клиническую картину, дифференциальная диагностика, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; закономерности и функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов</p> <p>ИПК 5.2 Умеет: осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию;</p>	<p>); этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальная диагностика, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов</p>	
--	--	--	--	--

			<p>проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий</p>			
3.	ПК-6	<p>Способен направить пациента на лабораторное, инструментальное обследование, на консультацию к врачам специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи, а также направить пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>ИПК-6.1 Знает: общие вопросы организации медицинской помощи населению, методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, стандарты медицинской помощи</p> <p>ИПК-6.2 Умеет:</p>	<p>Общие вопросы организации медицинской помощи населению, методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации и их результатов; порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации и (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи</p>	<p>Обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациента; обосновывать необходимость и объем инструментального обследования пациента; обосновывать необходимость направления пациента на консультации к врачам специалистам; определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе, скорой специализированной медицинской помощи</p>	<p>Имеет практический опыт: обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациента; обосновывать необходимость и объем инструментального обследования пациента; обосновывать необходимость направления пациента на консультации к врачам специалистам; определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе, скорой специализированной медицинской помощи</p>



			<p>обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациента;</p> <p>обосновывать необходимость и объем инструментального обследования пациента;</p> <p>обосновывать необходимость направления пациента на консультации к врачам-специалистам;</p> <p>определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе, скорой специализированной медицинской помощи</p>			
4.	ПК-7	<p>Способен проводить дифференциальную диагностику с другими заболеваниями/состояниями, в том числе неотложными, устанавливать диагноз с учетом действующей международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)</p>	<p>ИПК-7.1 Знает: этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации</p>	<p>Этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации и их</p>	<p>Анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований; интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; интерпретировать данные, полученные при лабораторном обследовании пациента; интерпретировать данные,</p>	<p>Имеет практический опыт: анализировать полученные результаты обследования пациента, обосновывать и планировать объем дополнительных исследований; интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; интерпретировать данные, полученных при лабораторном обследовании пациента; интерпретировать</p>

			<p>их результатов; МКБ ИПК-7.2 Умеет: анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований; интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; интерпретировать данные, полученные при лабораторном обследовании пациента; интерпретировать данные, полученные при инструментальном обследовании пациента; интерпретировать данные, полученные при консультациях пациента врачами-специалистами ; проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний</p>	<p>результатов; МКБ</p>	<p>полученные при инструментальном обследовании пациента; интерпретировать данные, полученные при консультациях пациента врачами-специалистами ; проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний</p>	<p>данных, полученных при инструментальном обследовании пациента; интерпретации данных, полученных при консультациях пациента врачами-специалистами ; проведения дифференциальной диагностики заболеваний внутренних органов от других заболеваний</p>
--	--	--	--	-------------------------	--	--

**4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении:**

п/№	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия.	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия. Современные методы лечения наследственных заболеваний. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение. Генная терапия. Определение тактики ведения пациента с наследственными болезнями.
2.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Персонализированная профилактика наследственных болезней.	Персонализированная профилактика наследственных болезней. Индивидуальные геномы и персонализированная профилактика (социально-значимые заболевания, носительство мутаций). Медико-социальное сопровождение пациентов с наследственными заболеваниями и их семей.
3.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Митохондриальные болезни.	Митохондриальные болезни, отдельные клинические формы. Наследственная оптическая нейропатия. Митохондриальная энцефаломиопатия. Миоклонус-эпилепсия. Синдром Пирсона. Синдром Кернса-Сейра. Синдром NARP. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.

**5. Объем дисциплины и виды учебной работы**

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (АЧ)	
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	7 семестр	8 семестр
Аудиторная работа, в том числе				
Лекции (Л)	0,1	6	6	
Лабораторные практикумы (ЛП)				

Практические занятия (ПЗ)				
Клинические практические занятия (КПЗ)	0,5	16	16	
Семинары (С)				
Самостоятельная работа студента (СРС)	0,4	14	14	
Научно-исследовательская работа студента (НИРС)				
Промежуточная аттестация				
Зачет без оценки			Зач.	
ИТОГО	1,0	36	36	

## 6. Содержание дисциплины

### 6.1. Разделы дисциплины и виды занятий:

п/№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)*						
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	СРС	всего
1.	7	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия.	2			5		4	11
2.	7	Персонализированная профилактика наследственных болезней.	2			5		5	12
3.	7	Митохондриальные болезни.	2			6		5	13
		ИТОГО	6			16		14	36

\*Л- лекции, ЛП – лабораторный практикум, ПЗ – практические занятия, КПЗ – клинические практические занятия, С – семинары, СРС – самостоятельная работа студента

### 6.2. Тематический план лекций:

№ п/п	Наименование тем лекций	Объем в АЧ
		Семестр 7
1	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия.	2
2	Персонализированная профилактика наследственных болезней.	2
3	Митохондриальные болезни.	2
	ИТОГО (всего - 6 АЧ)	6

### 6.3. Тематический план лабораторных практикумов: не предусмотрено ФГОСом

### 6.4. Тематический план клинических практических занятий:

п/№	Наименование тем практических занятий	Объем в АЧ
		Семестр 7
1	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия. Современные методы лечения наследственных заболеваний. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение. Генная терапия. Определение тактики ведения пациента с наследственными болезнями.	5
2	Персонализированная профилактика наследственных болезней. Индивидуальные геномы и персонализированная профилактика (социально-значимые заболевания, носительство мутаций). Медико-социальное сопровождение пациентов с наследственными заболеваниями и их семей.	5
3	Митохондриальные болезни, отдельные клинические формы. Наследственная оптическая нейропатия. Митохондриальная энцефаломиопатия. Миоклонус-эпилепсия. Синдром Пирсона. Синдром Кернса-Сейра. Синдром NARP. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.	6
	ИТОГО (всего - 16 АЧ)	16

**6.5. Тематический план семинаров: не предусмотрено ФГОСом.**

**6.6. Виды и темы самостоятельной работы студента (СРС):**

п/№	Виды и темы СРС	Объем в АЧ
		Семестр 7
1	Подготовка к клиническим практическим занятиям, выполнение домашнего задания, подготовка к текущему контролю	5
2	Работа с лекционным материалом	2
3	Работа с электронными ресурсами на портале дистанционного образования ПИМУ	3
4	Изучение материала, вынесенного на самостоятельную проработку (отдельные темы, параграфы), работа с литературными источниками	2
5	Подготовка к тестированию, он-лайн тестирование	2
6	Всего	14

**6.7. Научно-исследовательская работа студента (НИРС).**

№ п/п	Наименование тем научно-исследовательской работы	Семестр
1.	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия.	7
2.	Персонализированная профилактика наследственных болезней.	7
3.	Митохондриальные болезни. Отдельные клинические формы.	7
4.	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия.	7

## 7. Фонд оценочных средств текущего контроля и промежуточной аттестации:

№ п / п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства			
				Коды компетенций	Виды	Кол-во вопросов в задании	Кол-во вариантов тестовых заданий
1	2	3	4		5	6	7
1.	7	Контроль освоения темы	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Собеседование	1	3
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Ситуационные задачи	1	5
2.	7	Контроль освоения темы	Персонализированная профилактика наследственных болезней.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Собеседование	1	3
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Ситуационные задачи	1	5
3.	7	Контроль освоения темы	Митохондриальные болезни.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Собеседование	1	3
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Контрольная работа	1	5
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Реферат	1	10
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Ситуационные задачи	1	5

## Примеры оценочных средств

### 1. Тестовые задания /поливариантные/.

1. СНИЖЕНИЕ НАГРУЗКИ НА ПОРАЖЕННЫЙ МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ ПУТЬ ПРИ НБО ДОСТИГАЕТСЯ

- 1) диетотерапией\*
- 2) ингибированием ферментов, находящихся выше метаболического блока\*
- 3) коррекцией недостатка продукта блокированной реакции
- 4) генотерапией

2. ДИЕТОТЕРАПИЯ ПРИМЕНЯЕТСЯ В ЛЕЧЕНИИ СЛЕДУЮЩИХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- 1) болезнь Дауна
- 2) галактоземия, тип I\*
- 3) нарушение окисления длинноцепочечных жирных кислот\*
- 4) спинальная мышечная атрофия

3. ФЕРМЕНТЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ В ЛЕЧЕНИИ

- 1) болезнь Гоше, 2 тип
- 2) болезнь Фабри\*
- 3) мукополисахаридоз, I тип\*
- 4) болезнь Помпе\*

## 2. Ситуационные задачи

### Задача №1

Атрофия зрительных нервов Лебера передается как рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак. Мужчина, больной атрофией зрительных нервов Лебера, женился на здоровой женщине. У них рождаются здоровые дочери и сыновья, вступающие в брак со здоровыми лицами.

### Задание

1. Обнаружится ли у внуков вновь болезнь Лебера и какова вероятность появления больных в семье дочери и сына?

### Задача №2

В семье муж страдает митохондриальным заболеванием, жена здорова.

### Задание

1. Какова вероятность появления больных в семье дочери и сына?
2. Следует ли проводить молекулярно-генетические методы диагностики в данной семье, кому и с какой целью?
3. Заключение генетика.

**8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (печатные, электронные издания, интернет и другие сетевые ресурсы).**

### 8.1. Перечень основной литературы\*:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Наследственные болезни : практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html</a>	Электронный ресурс	Электронный ресурс
		Электронный	Электронный

2.	Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0.- URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html</a>	ресурс	ресурс
3.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста : монография – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html</a>	Электронный ресурс	Электронный ресурс
4.	Хаитов Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html</a>	Электронный ресурс	Электронный ресурс

*\*перечень основной литературы должен содержать учебники, изданные за последние 10 лет (для дисциплин гуманитарного, социального и экономического цикла за последние 5 лет), учебные пособия, изданные за последние 5 лет.*

### 8.2. Перечень дополнительной литературы\*:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Педиатрия : национальное руководство : краткое издание / Союз педиатров России; под ред. А. А. Баранова. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2014. – 768 с. - ISBN 9785970427873	1	1
2.	Бочков, Н. П. Наследственные болезни : монография / Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. - ISBN 978-5-9704-2469-8. - URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424698.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424698.html</a>	Электронный Ресурс	Электронный Ресурс
3.	Наследственные болезни : практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html</a>	Электронный ресурс	Электронный ресурс
4.	Хаитов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. : ил. - ISBN		1



	9785970441398.		
5.	Наследственные болезни : национальное руководство / гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2013. – 936 с. - ISBN 9785970424698	0	1
6.	Детские болезни : учебное пособие / под ред. А. В. Прахова, О. В. Халецкой, И. И. Балаболкина. – Н.Новгород : Изд-во НижГМА, 2014. – 520 с. - ISBN 978-5-7032-0962-2	5	81

*\*дополнительная литература содержит дополнительный материал к основным разделам программы дисциплины.*

### **8.3. Перечень методических рекомендаций для аудиторной и самостоятельной работы студентов:**

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1	Лечение наследственных болезней. Персонафицированная терапия.	5	-
2	Персонафицированная профилактика наследственных болезней.	5	-
3	Митохондриальные болезни.	5	-

### **8.4. Электронные образовательные ресурсы, используемые в процессе преподавания дисциплины:**

#### **8.4.1. Внутренняя электронная библиотечная система университета (ВЭБС)\***

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС)	Труды профессорско-преподавательского состава академии: учебники и учебные пособия, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://95.79.46.206/login.php">http://95.79.46.206/login.php</a>	Не ограничено

#### **8.4.2. Электронные образовательные ресурсы, приобретаемые университетом**

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Электронная база данных «Консультант студента»	Учебная литература + дополнительные материалы (аудио-, видео-, интерактивные материалы, тестовые задания) для высшего медицинского и фармацевтического образования. Издания, структурированы по специальностям и дисциплинам в соответствии с действующими ФГОС ВПО.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>	Общая подписка ПИМУ
Электронная	Учебная и научная медицинская	с любого компьютера,	Общая подписка

библиотечная система «Букап»	литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий.	находящегося в сети Интернет по логину и паролю, с компьютеров академии. Для чтения доступны издания, на которые оформлена подписка. [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.books-up.ru/">http://www.books-up.ru/</a>	ПИМУ
«Библиопоиск»	Интегрированный поисковый сервис «единого окна» для электронных каталогов, ЭБС и полнотекстовых баз данных. Результаты единого поиска в демоверсии включают документы из отечественных и зарубежных электронных библиотек и баз данных, доступных университету в рамках подписки, а также из баз данных открытого доступа.	Для ПИМУ открыт доступ к демоверсии поисковой системы «Библиопоиск»: <a href="http://bibliosearch.ru/pimu">http://bibliosearch.ru/pimu</a> .	Общая подписка ПИМУ
Отечественные электронные периодические издания	Периодические издания медицинской тематики и по вопросам высшей школы	- с компьютеров академии на платформе электронной библиотеки eLIBRARY.RU -журналы изд-ва «Медиасфера» -с компьютеров библиотеки или предоставляются библиотекой по заявке пользователя [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="https://elibrary.ru/">https://elibrary.ru/</a>	
Международная наукометрическая база данных «Web of Science Core Collection»	Web of Science охватывает материалы по естественным, техническим, общественным, гуманитарным наукам; учитывает взаимное цитирование публикаций, разрабатываемых и предоставляемых компанией «Thomson Reuters»; обладает встроенными возможностями поиска, анализа и управления библиографической информацией.	С компьютеров ПИМУ доступ свободный [Электронный ресурс] – Доступ к ресурсу по адресу: <a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a>	С компьютеров ПИМУ доступ свободный

#### 8.4.3 Ресурсы открытого доступа

<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>
Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	Включает электронные аналоги печатных изданий и оригинальные электронные издания, не имеющие аналогов, зафиксированных на иных носителях (диссертации, авторефераты, книги, журналы и т.д.). [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://нэб.рф/">http://нэб.рф/</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU	Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты научных статей и публикаций. [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="https://elibrary.ru/">https://elibrary.ru/</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.

Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья. [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="https://cyberleninka.ru/">https://cyberleninka.ru/</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Российская государственная библиотека (РГБ)	Авторефераты, для которых имеются авторские договоры с разрешением на их открытую публикацию [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.rsl.ru/">http://www.rsl.ru/</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Справочно-правовая система «Консультант Плюс»	Федеральное и региональное законодательство, судебная практика, финансовые консультации, комментарии законодательства и др. [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.consultant.ru/">http://www.consultant.ru/</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации	Национальные клинические рекомендации [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://cr.rosminzdrav.ru">cr.rosminzdrav.ru</a> - Клинические рекомендации	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению заболеваний у детей	Национальные клинические рекомендации [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="https://www.pediatr-russia.ru">https://www.pediatr-russia.ru</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Российское общество медицинских генетиков	Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению наследственных заболеваний [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.romg.org">http://www.romg.org</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Официальный сайт с основной информацией по орфанным заболеваниям	Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению орфанных заболеваний [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.orpha.net">www.orpha.net</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

## **9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.**

### **9.1. Перечень помещений\*, необходимых для проведения аудиторных занятий по дисциплине.**

1. 3 учебные комнаты
2. Конференц-зал
3. Компьютерный класс

### **9.2. Перечень оборудования\*, необходимого для проведения аудиторных занятий по дисциплине.**

1. Мультимедийный комплекс
2. Информационные стенды по лечебно-охранительному режиму в МЛПУ, питанию и гигиене больных.
3. Медицинская документация: история болезни, амбулаторная карта
4. Архивные и учебные истории болезни
5. Слайды и мультимедийные презентации лекций.
6. Доски

**9.3. Комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства.**

№ п. п.	Программное обеспечение	кол-во лицензий	Тип программного обеспечения	Производитель	Номер в едином реестре российского ПО	№ и дата договора
1	Wtware	100	Операционная система тонких клиентов	Ковалёв Андрей Александрович	1960	2471/05-18 от 28.05.2018
2	МойОфис Стандартный. Лицензия Корпоративная на пользователя для образовательных организаций, без ограничения срока действия, с правом на получение обновлений на 1 год.	220	Офисное приложение	ООО "НОВЫЕ ОБЛАЧНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ"	283	без ограничения с правом на получение обновлений на 1 год.
3	LibreOffice		Офисное приложение	The Document Foundation	Свободно распространяемое ПО	
4	Windows 10 Education	700	Операционные системы	Microsoft	Подписка Azure Dev Tools for Teaching	
5	Яндекс.Браузер		Браузер	ООО «ЯНДЕКС»	3722	
6	Подписка на MS Office Pro на 170 ПК для ФГБОУ ВО "ПИМУ" Минздрава России	170	Офисное приложение	Microsoft		23618/НН 10030 ООО "Софтлайн Трейд" от 04.12.2020

**10. Лист изменений в рабочей программе дисциплины «Основы персонифицированной медицины» для лечебного факультета, 3 курс**

№	Дата внесения изменений	№ протокола заседания кафедры, дата	Содержание изменения	Подпись
---	-------------------------	-------------------------------------	----------------------	---------