

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

« 2 » 03 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: Медицинская генетика

Специальность: 31.08.53 Эндокринология
(код, наименование)

Квалификация: врач-эндокринолог

Кафедра: госпитальной педиатрии

Форма обучения: очная

Трудоемкость дисциплины: 36 А.Ч.

Нижний Новгород

2023

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.53 Эндокринология (уровень подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре), утвержденным приказом Министерством науки и высшего образования Российской Федерации от «02» февраля 2022 г. № 100.

Разработчики рабочей программы:

Халецкая Ольга Владимировна, д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии
Туш Елена Валерьевна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры госпитальной педиатрии
(протокол № 1, дата 26.01 года)

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

«26» 01 2023 г.

О.В. Халецкая

СОГЛАСОВАНО
Начальник УМУ

«2» 03 2023 г.

(подпись)

О.М. Московцева

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.53 Эндокринология (уровень подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре), утвержденным приказом Министерством науки и высшего образования Российской Федерации от «02» февраля 2022 г. № 100.

Разработчики рабочей программы:

Халецкая Ольга Владимировна, д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии

Туш Елена Валерьевна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры госпитальной педиатрии (протокол №____, дата _____ года)

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

О.В. Халецкая

« ____ » _____ 2023 г.

СОГЛАСОВАНО
Начальник УМУ

(подпись)

О.М. Московцева

« ____ » _____ 2023 г.

1. Цель и задачи освоения дисциплины Медицинская генетика (далее – дисциплина):

1.1. Цель освоения дисциплины: участие в формировании соответствующих компетенций по вопросам медицинской генетики в профессиональной деятельности врача-эндокринолога.

1.2. Задачи дисциплины:

1. Изучение основных методов молекулярно-генетического анализа и их применение в клинической практике.

2. Изучение вопросов диагностики наследственных болезней, дифференциально-диагностических алгоритмов при наследственных заболеваниях.

3. Изучение болезней с наследственным предрасположением, генетики врожденных пороков.

1.3. Требования к результатам освоения дисциплины

В результате изучения дисциплины обучающийся должен:

Знать:

- основные методы молекулярно-генетического анализа, возможности и особенности применения молекулярно-генетических методов в диагностике болезней;
- клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов на лабораторное и инструментальное обследование для диагностики наследственного заболевания с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи;
- основные подходы к медикаментозному и немедикаментозному лечению, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных наследственных заболеваниях; группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний.

Уметь:

- анализировать полученную информацию, принимать самостоятельное решение;
- реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с больными, страдающими наследственными заболеваниями и их родственниками;
- собрать информацию о молекулярно-генетических основах заболевания, возможностях применения молекулярно-генетических методов для диагностики и лечения заболевания;
- 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;
- разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; 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.

Владеть:

- навыками анализа научной литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области медицинской генетики;
- навыками интерпретации результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику;
- навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и

интерпретации его результатов; определения очередности объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий при подозрении на наследственное заболевание;

- навыками разработки плана лечения пациентов с наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи.

2. Место дисциплины в структуре ООП ВО организации.

2.1. Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части (индекс Б1.О.7) Блока Б1 ООП ВО. Дисциплина изучается на 1 курсе обучения.

3. Результаты освоения дисциплины и индикаторы достижения компетенций.

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Код № компетенции		Наименование компетенции (или её части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
	ФГОС	Профстандарт		
1	ОПК-4	-	Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов.	ИД-1.ОПК-4.1. Знать основные методы молекулярно-генетического анализа, возможности и особенности применения молекулярно-генетических методов в диагностике болезней; клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов на лабораторное и инструментальное обследование для диагностики наследственного заболевания с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи. ИД-2.ОПК-4.2. Уметь 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. ИД-3.ОПК-4.3 Владеть навыками

				интерпретации результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику; навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и интерпретации его результатов; определения очередности объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий при подозрении на наследственное заболевание.
2	ОПК-5	-	Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность	ИД-1.опк-5.1. Знать основные подходы к медикаментозному и немедикаментозному лечению, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных наследственных заболеваниях; группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний. ИД-2.опк-5.2. Уметь разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; 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,

				<p>немедикаментозного лечения.</p> <p>ИД-3.опк-5.3. Владеть навыками разработки плана лечения пациентов с наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи.</p>
3.	ПК-1	A/01.8	<p>Проведение обследования пациентов с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы с целью установления диагноза.</p>	<p>ИД-1.пк-1.1. Знать основные клинические проявления заболеваний и (или) состояний; методику сбора жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей); методику осмотра пациентов; современные методы клинической и параклинической диагностики наследственных заболеваний.</p> <p>ИД-2.пк-1.2. Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей); проводить осмотр и обследование пациентов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; обосновывать и планировать объем инструментального и лабораторного обследования пациентов; выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов.</p>

				ИД-3. _{ПК-1.3.} Владеть навыками сбора жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей); осмотра пациентов; направления пациентов на инструментальное, лабораторное обследование, на консультацию к врачам-специалистам.
4.	ПК-2	A/02.8	Назначение лечения пациентам с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, контроль его эффективности и безопасности.	<p>ИД-1._{ПК-2.1.} Знать клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи при заболеваниях и (или) состояниях эндокринной системы; современные методы лечения пациентов; механизмы действия лекарственных препаратов, применяемых в эндокринологии, в том числе для лечения наследственных заболеваний; методы немедикаментозного лечения; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции.</p> <p>ИД-2._{ПК-2.2.} Уметь разрабатывать план лечения пациентов с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, в том числе при наследственных заболеваниях, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи; обосновывать применение и назначать лекарственные препараты, немедикаментозное лечение.</p> <p>ИД-3._{ПК-2.3.} Владеть навыками разработки плана лечения пациентов с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, в том числе при наследственных заболеваниях, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи; назначения лекарственных препаратов и немедикаментозной терапии; оценки эффективности и безопасности применения</p>

				лекарственных препаратов.
5.	ПК-6	A/06.8	Проведение анализа медико-статистической информации.	ИД-1 _{ПК-6.1} . Знать основные молекулярно-генетические цифровые технологии, биоинформационные основы анализа геномных данных в диагностике наследственных болезней, информацию о молекулярно-генетических основах заболевания, возможностях применения молекулярно-генетического метода для диагностики и лечения заболевания. ИД-2 _{ПК-6.2} . Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента. ИД-3 _{ПК-6.3} . Владеть навыками интерпретации результатов молекулярно-генетического обследования пациента для диагностики и лечения наследственного заболевания.

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

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-2, ПК-6	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине.	Персонализированная медицина. Концепция медицины будущего - 4П. Биомаркерные тесты как одна из основ персонализированной медицины. Геномика и геномные технологии. Проекты по изучению генома человека. Фармакогеномика – первые успехи персонализированной медицины. Создание новых лекарственных препаратов. Концепция лекарственной метаболической безопасности. Современные молекулярно-генетические методы исследований в медицине (фрагментарный анализ, биочипы, ПЦР-диагностика, секвенирование и др.).
2		Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая	Диагностика наследственных болезней. Анализ клинических, биохимических и геномных данных в диагностике наследственных болезней, интерпретация результатов обследования.

		интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.	
3		Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	Мультифакториальное наследование. Критерии мультифакториального наследования. Болезни с наследственным предрасположением. Генетика врожденных пороков. Персонализированный расчет генетических рисков.

5. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость (АЧ)	
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	1	2
Аудиторная работа, в том числе				
Лекции (Л)	0,11	4	4	-
Лабораторные практикумы (ЛП)				-
Практические занятия (ПЗ)	0,42	15	15	-
Семинары (С)	0,22	8	8	-
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	0,25	9	9	-
Промежуточная аттестация				-
зачет/экзамен			зачет	-
ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ	1	36	36	-

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды учебной работы:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)					
		Л	ЛП	ПЗ	С	СРО	всего
1.	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине.	2	-	4	-	3	9
2	Раздел 2. Диагностика наследственных болезней.	-	-	7	3	3	13

	Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.						
3.	Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонафицированный расчет генетических рисков.	2	-	4	5	3	14
	ИТОГО	4	-	15	8	9	36

* - Л – лекции; ЛП – лабораторный практикум; ПЗ – практические занятия; С – семинары; СРО – самостоятельная работа обучающегося.

6.2. Тематический план видов учебной работы:

6.2.1 Тематический план лекций:

№ п/п	Наименование тем лекций	Объем в АЧ	
		1 год	2 год
1.	Предиктивная медицина – проблемы и перспективы	2	-
2.	Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением	2	-
	ИТОГО (всего - 4 АЧ)		

6.2.2. Тематический план лабораторных практикумов - не предусмотрен учебным планом.

6.2.3. Тематический план практических занятий:

№ п/п	Наименование тем практических занятий	Объем в АЧ	
		1 год	2 год
1.	Современные молекулярно-генетические методы исследований (фрагментарный анализ, биочипы, ПЦР, секвенирование ДНК и проч.). Правила забора материала, принципы пробоподготовки. Особенности организации работы лабораторий, выполняющих молекулярно-генетические исследования (используемое оборудование, методики).	2	-
2.	Прикладные аспекты применения методов молекулярной генетики и ДНК/РНК-диагностики в клинической медицине. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных болезней. Молекулярно-генетическое направление в лечении наследственных заболеваний.	2	-
3.	Диагностика наследственных болезней. Анализ клинических, биохимических и геномных данных в диагностике наследственных болезней, интерпретация результатов обследования в клинической практике.	7	-
4.	Генетика врожденных пороков. Клиническая тератология.	4	-
	ИТОГО (всего - 15АЧ)		

6.2.4. Тематический план семинаров

№	Наименование тем семинаров	Объем в АЧ
---	----------------------------	------------

п/п		1 год	2 год
1.	Алгоритмы дифференциально-диагностического поиска при наследственных заболеваниях.	3	-
2.	Мультифакториальное наследование. Критерии мультифакториального наследования. Болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	5	-
	ИТОГО (всего - 8АЧ)		

6.2.5. Виды и темы самостоятельной работы обучающегося (СРО):

№ п/п	Виды и темы СРО	Объем в АЧ	
		1 год	2 год
1	Работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы	3	-
2	Работа с основной и дополнительной литературой в библиотеке	3	-
3	Изучение материала сайтов по темам дисциплины в сети интернет	3	
	ИТОГО (всего -9 АЧ)		

7. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации:

№ п/п	Год обучения	Формы контроля		Наименование раздела (темы) дисциплины	Коды компетенций	Оценочные средства		
						виды	кол-во контрольных вопросов	кол-во вариантов тестовых заданий
1.	1	Текущий контроль	Контроль освоения раздела (темы)	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине.	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-2, ПК-6	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
						Собеседование	1	3

				Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-2, ПК-6	Тестовые задания Собеседование Ситуационные задачи	15 1 1	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки) 3 5
				Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-2, ПК-6	Тестовые задания Собеседование Ситуационные задачи	15 1 1	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки) 3 5
2.	1	Промежуточная аттестация	Зачет	Все разделы дисциплины	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-2, ПК-6	Тесты	30	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)

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.	Медицинская генетика: учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко[и др.] ; под ред. Н. П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html	Электронный ресурс	
2.	Наследственные болезни: практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html	Электронный ресурс	
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: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html	Электронный ресурс	

8.2. Перечень дополнительной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - М.: Гэотар Медиа, 2014. - 224 с. - URL: http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970429860.html	Электронный ресурс	
2.	Наследственные болезни: национальное руководство / гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2013. – 936 с. - ISBN 9785970424698		1
3.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста: монография – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html	Электронный ресурс	
4.	Хайтов Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека: / Р. М. Хайтов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html		1
5.	Иммунология. Практикум: клеточные, молекулярные и генетические методы исследования:	Электронный	

	учебное пособие, рек. М-вом образ. и науки РФ, рек. ГОУ ВПО "Моск. мед. акад. им. И.М. Сеченова" для студ. учрежд. высш. проф. образования / под ред.: Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской. - М. : Гэотар Медиа, 2014. - 174,[2] с. Ковальчук, Л. В. Иммунология : практикум : учебное пособие / под ред. Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 176 с. - ISBN 978-5-9704-3506-9. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435069.html	ресурс	
6.	ПЦР в реальном времени : научное издание / Д. В. Ребриков [и др.] ; под ред. д-ра биол. наук Д. В. Ребрикова. - 4-е изд. - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2021. - 232 с.		1
7.	Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода : руководство / Л.В. Акуленко, Т. В. Золотухина, И. Б. Манухин. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2013. - 292,[1] с. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л. В. Акуленко Ю. О. Козлова, И. Б. Манухин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4921-9. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html	Электронный ресурс	

8.3. Перечень методических рекомендаций для самостоятельной работы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		на кафедре	в библиотеке
	-		

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): http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web	Труды профессорско-преподавательского состава университета: учебники, учебные пособия, сборники задач, методические пособия, лабораторные работы, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено

8.4.2. Доступы, приобретенные университетом				
№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
1.	ЭБС «Консультант студента» (Электронная база данных «Консультант студента». База данных «Медицина. Здравоохранение (ВО) и «Медицина. Здравоохранение (СПО)»: https://www.studentlibrary.ru/	Учебная литература, дополнительные материалы (аудио-, видео-, интерактивные материалы, тестовые задания) для высшего медицинского и фармацевтического образования	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничен Срок действия: до 31.12.2023
2.	База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»: https://www.rosmedlib.ru	Национальные руководства, клинические рекомендации, учебные пособия, монографии, атласы, фармацевтические справочники, аудио- и видеоматериалы, МКБ-10 и АТХ	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничен Срок действия: до 31.12.2023
3.	Электронная библиотечная система «BookUp»: https://www.books-up.ru	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий. Коллекция подписных изданий формируется точно. В рамках проекта «Большая медицинская библиотека» доступны издания вузов-участников проекта	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ); с компьютеров университета. Для чтения доступны издания из раздела «Мои книги».	Не ограничен Срок действия: до 01.06.2023
4.	Образовательная платформа «Юрайт»: https://urait.ru/	Коллекция изданий по психологии, этике, конфликтологии	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю	Не ограничен Срок действия:

			(на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	до 11.02.2023
5.	Электронная библиотечная система «ЛАНЬ» (договор на бесплатной основе): https://e.lanbook.com/	Коллекция изданий из фондов библиотек-участников Консорциума сетевых электронных библиотек (более 360 вузов)	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено Срок действия: не ограничен
6.	Электронные периодические издания в составе базы данных «Научная электронная библиотека eLIBRARY: https://elibrary.ru	Электронные медицинские журналы	С компьютеров университета ; с любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (после регистрации с компьютеров ПИМУ)	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2023
7.	Электронные периодические издания в составе базы данных «ИВИС»: http://eivis.ru/	Электронные медицинские журналы. Доступ к журналу «Санитарный врач» предоставляется с издательской платформы с сайта https://panor.ru/	С компьютеров университета ; с любого компьютера и мобильного устройства по логину и паролю	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2023
8.	Электронная коллекция Open Access в составе Электронно-библиотечной системы ZNANIUM.COM (договор на бесплатной основе): https://znanium.com/	Учебные и научные издания, периодические издания, статьи различной тематической направленности (в том числе по медицине и биологии)	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2023
9.	Электронные периодические издания МИАН (в рамках Национальной	Коллекция электронных версий математических журналов Математического	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничено

	подписки): http://www.mathnet.ru/	института им. В.А. Стеклова РАН.		Срок действия: не ограничен
10.	Электронное периодическое издание «Успехи химии» (в рамках Национальной подписки): https://uspkhim.ru/	Электронная версия журнала «Успехи химии».	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен Срок действия: не
11.	Электронное периодическое издание «Успехи физических наук» (в рамках Национальной подписки): https://ufn.ru/	Электронная версия журнала «Успехи физических наук».	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен Срок действия: не ограничен
12.	Интегрированная информационно-библиотечная система (ИБС) научно-образовательного медицинского кластера Приволжского федерального округа – «Средневолжский» (договор на бесплатной основе)	Электронные копии научных и учебных изданий из фондов библиотек-участников научно-образовательного медицинского кластера ПФО «Средневолжский	Доступ предоставляется по заявке на по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничен Срок действия: не ограничен
13.	Электронная справочно-правовая система «Консультант Плюс» (договор на бесплатной основе): http://www.consultant.ru	Нормативные документы, регламентирующие деятельность медицинских и фармацевтических учреждений	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен Срок действия: не ограничен
14.	Национальная электронная библиотека (НЭБ) (договор на бесплатной основе): http://нэб.рф	Электронные копии изданий (в т.ч. научных и учебных) по широкому спектру знаний	Научные и учебные произведения, не переиздававшиеся последние 10 лет – в открытом доступе. Произведения, ограниченные авторским	Не ограничен Срок действия не ограничен (договор пролонги

			правом, – с компьютеров научной библиотеки.	руется каждые 5 (пять) лет).
15.	Электронные коллекции издательства Springer Nature (в рамках Национальной подписки): https://rd.springer.com/	Полнотекстовые научные издания (журналы, книги, статьи, научные протоколы, материалы конференций и др.) по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета с использованием корпоративной почты)	Не ограничен Срок действия: не ограничен
16.	База данных периодических изданий издательства Wiley (в рамках Национальной подписки): www.onlinelibrary.wiley.com	Периодические издания издательства Wiley по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета)	Не ограничен Срок действия: до 31.12.2023
17.	База данных The Cochrane Library (в рамках Национальной подписки): www.cochranelibrary.com	Научные материалы по медицине: информация о клинических испытаниях, кокрейновские обзоры, некокрейновские систематические обзоры, методологические исследования, технологические и экономические оценки по определенной теме и заболеванию	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета)	Не ограничен Срок действия: до 31.01.2023
18.	База данных периодических изданий издательства Lippincott Williams & Wilkins (в рамках Национальной подписки): ovidsp.ovid.com/autologin.cgi	Периодические издания издательства LWW по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничен Срок действия: до 31.01.2023
19.	Электронная	Периодические издания	С компьютеров	Не

	коллекция «Freedom» на платформе Science Direct (в рамках Национальной подписки): https://www.sciencedirect.com .	издательства Elsevier по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета с использованием корпоративной почты)	ограничен о Срок действия: до 31.01.2023
20.	База данных Questel Orbit (в рамках Национальной подписки): https://www.orbit.com/	Патентная база данных компании Questel	С компьютеров университета	Не ограничен о Срок действия: до 30.06.2023
21.	Коллекция BMJ Knowledge Resources от издательства BMJ Publishing (в рамках Национальной подписки): journals.bmj.com	Периодические издания издательства BMJ Publishing по медицинским наукам. BMJ Case Reports - база данных, содержащая отчеты о клинических случаях, истории болезней и информацию о распространенных и редких заболеваниях	С компьютеров университета, с любого компьютера по логину и паролю (предоставляется библиотекой по запросу)	Не ограничен о Срок действия: до 31.01.2023
22.	База данных периодических изданий издательства Begell House (в рамках Национальной подписки): www.dl.begellhouse.com/collections/341eac9a770b2cc3.html	Периодические издания издательства Begell House по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничен о Срок действия: до 31.01.2023
23.	База данных периодических изданий от Американской Урологической Ассоциации (в рамках Национальной подписки): www.auajournals.org	Периодические издания от Американской Урологической Ассоциации (American Urological Association). В коллекцию входят журналы: Journal of Urology и Urology Practice.	С компьютеров университета	Не ограничен о Срок действия: до 31.01.2023
24.	База данных периодических	Периодические издания от Американской	С компьютеров университета	Не ограничен

	изданий от Американской кардиологической ассоциации (в рамках Национальной подписки): www.ahajournals.org	кардиологической ассоциации (American Heart Association).		о Срок действия: до 31.01.2023
25.	Электронная коллекция «Royal Society of Medicine Collection» издательства SAGE Publishing (в рамках Национальной подписки): journals.sagepub.com	Периодические издания издательства SAGE Publishing по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничен Срок действия: до 31.01.2023
26.	Электронная коллекция «eBook Collections» издательства SAGE Publishing (в рамках Национальной подписки): search.ebscohost.com	Полнотекстовые электронные книги от издательства SAGE Publishing по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	С компьютеров университета	Не ограничен Срок действия: не ограничен

8.4.3. Ресурсы открытого доступа (указаны основные)

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Отечественные ресурсы				
1.	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ): http://нэб.рф	Полнотекстовые электронные копии печатных изданий и оригинальные электронные издания по медицине и биологии	С любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничен
2.	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU: https://elibrary.ru	Рефераты и полные тексты научных публикаций, электронные версии российских научных журналов	С любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничен
3.	Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка: http://cyberleninka.ru	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и Ближнего зарубежья	С любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничен
4.	Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава РФ:	Клинические рекомендации (протоколы лечения), алгоритмы действий врача (блок-	С любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничен

	https://cr.minzdrav.gov.ru/#/	схемы, пути ведения), методические рекомендации, справочная информация		
Зарубежные ресурсы (указаны основные)				
1.	PubMed: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed	Поисковая система Национальной медицинской библиотеки США для поиска публикаций по медицине и биологии в англоязычных базах данных «Medline», «PreMedline» и файлах издательских описаний	С любого компьютера и мобильного устройства.	Не ограничен
2.	Directory of Open Access Journals: http://www.doaj.org	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции периодических изданий	С любого компьютера и мобильного устройства.	Не ограничен
3.	Directory of open access books (DOAB): http://www.doabooks.org	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции научных книг	С любого компьютера и мобильного устройства.	Не ограничен

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

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

1. Учебные комнаты, оборудованные компьютерами с выходом в сеть Интернет, учебных таблиц, лабораторного оборудования и техники.

2. Лекционный зал.

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

1. *Техническое оборудование:* мультимедийные комплексы (ПК или ноутбук, проектор, экран, презентеры), интерактивная доска.

2. Наборы слайдов, таблиц, схем, мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины, архивные и учебные истории болезни.

- компьютерные презентации по всем темам лекционного и практического курсов,

- учебные видеофильмы по разделам: молекулярная биология, методы ДНК-диагностики

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	Программный комплекс CommuniGate	11200	Платформа коммуникаций (электронная)	АО«СТАЛ КЕРСОФТ»	7112	22с-1805 от 23.08.202

	Pro Ver. 6.3		почта, файловый обмен)			2
2	Samoware Desktop client	300	Почтовый клиент	АО«СТАЛ КЕРСОФТ»	6296	22С-3603 от 24.11.202 2
3	WEBINAR (ВЕБИНАР)		Платформа для онлайн мероприятий	ООО "ВЕБИНАР ТЕХНОЛО ГИИ"	3316	17-ЗК от 28.04.202 2
4	Wtware	100	Операционная система тонких клиентов	Ковалёв Андрей Александро вич	1960	2471/05- 18 от 28.05.201 8
5	МойОфис Стандартный. Лицензия Корпоративная на пользователя для образовательн ых организаций, без ограничения срока действия, с правом на получение обновлений на 1 год.	220	Офисное приложение	ООО "НОВЫЕ ОБЛАЧНЫ Е ТЕХНОЛО ГИИ"	283	без ограничен ия с правом на получени е обновлен ий на 1 год.
6	Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Расширенный Russian Edition. 1000- 1499 Node 1 year Educational Renewal License - Лицензия	1500	Средства антивирусной защиты		207	04-ЗК от 10.02.202 3
7	Trusted.Net	10000	Средства управления доступом к информационн ым ресурсам	ООО "Цифровые технологии "	1798	218 от 13.12.202 1
8	LibreOffice		Офисное	The	Свободно	

			приложение	Document Foundation	распространяемое ПО	
9	Windows 10 Education	700	Операционные системы	Microsoft	Подписка Azure Dev Tools for Teaching	
10	Astra Linux Special Edition вариант лицензирования «Орел»	17	Операционная система для рабочих станций	ООО "РУСБИТЕ X-АСТРА"	369	22С-3602 от 30.11.2022
11	Astra Linux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	3	Операционная система	ООО "РУСБИТЕ X-АСТРА"	369	22С-3602 от 30.11.2022
12	Astra Linux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	1	Операционная система	ООО "РУСБИТЕ X-АСТРА"	369	22С-3243 от 31.10.2022
13	Astra Linux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	4	Операционная система	ООО "РУСБИТЕ X-АСТРА"	369	22С-3243 от 31.10.2022
14	AliveColors Business (лицензия для образовательных учреждений) 10-14 пользователей	10	Графический редактор	ООО «АКВИС Лаб»	4285	23С-269 от 16.02.2023
15	Master Pdf Editor для образовательных учреждений	10	Редактор PDF файлов	ООО «Коде Индастри»	10893	23С-269 от 16.02.2023
16	СПС КонсультантПлюс	50	Справочная система	ЗАО "КОНСУЛЬТАНТ ПЛЮС"	212	03-ЗК от 09.02.2023
17	Jalinga Studio	2		ООО "ЛАБОРАТОРИЯ ЦИФРА"	4577	214 от 08.12.2021, 23с-71 от 14.02.2022

						3
18	«КриптоПро CSP» версии 5.0, 4332; «КриптоПро CSP» версии 5.0, 8835	306	Средства криптографической защиты информации и электронной подписи	ООО "КРИПТО-ПРО"	4332	12-305 от 28.12.21
19	Яндекс.Браузер		Браузер	ООО «ЯНДЕКС»	3722	

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего
образования
«Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России)

Кафедра

Госпитальной педиатрии

ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ

рабочая программа по дисциплине
«**Медицинская генетика**»

Специальность: 31.08.53 Эндокринология

Форма обучения: очная

№ пп	№ и наименование раздела программы	Содержание внесенных изменений	Дата вступления изменений в силу	Подпись исполнителя
1				

Утверждено на заседании кафедры

Протокол № _____ от « ____ » _____ 20__ г.

Зав. кафедрой

,уч.ст, уч.звание
расшифровка

/_____
подпись