

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 2023г.

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: Медицинская генетика

Специальность: 31.08.58 Оториноларингология  
(код, наименование)

Квалификация: врач-оториноларинголог

Кафедра: госпитальной педиатрии

Форма обучения: очная

Трудоемкость дисциплины: 36 А.Ч.

Нижний Новгород  
2023

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.58 Оториноларингология (уровень подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре), утвержденным приказом Министерством науки и высшего образования Российской Федерации от «02» февраля 2022 г. № 99.

**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 2023 года)

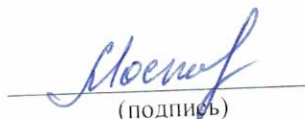
Зав. кафедрой госпитальной педиатрии, д.м.н.,  
профессор



О.В. Халецкая

«26» 01 2023 г.

СОГЛАСОВАНО  
Начальник УМУ



(подпись)

О.М. Московцева

«2» 03 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-оториноларинголога.

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 наследственных заболеваний 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 ЛОР-органов; 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 обследования пациентов в целях выявления наследственных заболеваний и (или) состояний уха, горла, носа и установления диагноза; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий; проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с заболеваниями и (или) состояниями уха, горла, носа, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов.

**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 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.07) 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.	<p>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.</p> <p>ИД-2.опк-4.2. Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить физикальное обследование, обследование уха, горла, носа и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий.</p> <p>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 физикального обследования пациента, осмотра уха, горла, носа и интерпретации его результатов; определения очередности объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий при подозрении на наследственное заболевание.</p>
2.	ОПК-5	-	Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или)	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

			состояниях, контролировать его эффективность и безопасность.	<p>лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний.</p> <p>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, 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	Проведение обследования пациентов в целях выявления заболеваний и (или) состояний уха, горла, носа и установления диагноза.	<p>ИД-1.пк-1.1. Знать методику сбора анамнеза жизни и жалоб у пациентов (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями уха, горла, носа, в том числе наследственной патологией; изменения уха, горла, носа при заболеваниях, в том числе наследственных; показания к назначению лабораторного и инструментального обследования, направления к врачам-специалистам.</p> <p>ИД-2.пк-1.2. Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей) при заболеваниях уха, горла, носа, в том числе наследственных заболеваниях; интерпретировать результаты осмотра и обследования пациентов с заболеваниями и (или) состояниями уха, горла, носа.</p> <p>ИД-3.пк-1.3. Владеть навыками сбора жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями уха, горла, носа, в том числе наследственными заболеваниями; осмотра пациентов с заболеваниями уха, горла, носа и установления диагноза.</p>
4.	ПК-5	A/05.8	Проведение	ИД-1.пк-5.1. Знать основные молекулярно-



		анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала.	генетические цифровые технологии, биоинформационные основы анализа геномных данных в диагностике наследственных болезней, информацию о молекулярно-генетических основах заболевания, возможностях применения молекулярно-генетических методов для диагностики и лечения заболевания. ИД-2.пк-5.2. Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента. ИД-3.пк-5.3. 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-5	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 интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.	Диагностика наследственных болезней. Анализ клинических, биохимических и геномных данных в диагностике наследственных болезней, интерпретация результатов обследования.
3		Раздел 3. Мультифакториальное наследование и	Мультифакториальное наследование. Критерии мультифакториального наследования. Болезни с наследственным предрасположением.

	болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	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	-
<b>ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ</b>	<b>1</b>	<b>36</b>	<b>36</b>	<b>-</b>

### 6. Содержание дисциплины

#### 6.1. Разделы дисциплины и виды учебной работы:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)					всего
		Л	ЛП	ПЗ	С	СРО	
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. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.	-	-	7	3	3	13
3.	Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным	2	-	4	5	3	14



предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.							
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

№ п/п	Наименование тем семинаров	Объем в АЧ	
		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 в тестовых заданиях
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-5	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
						Собеседование	1	
				Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-5	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной

				диагностике наследственных болезней.		Собеседование	1	3
						Ситуационные задачи	1	5
				Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-5	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
						Собеседование	1	3
						Ситуационные задачи	1	5
2.	1	Промежуточная аттестация	Зачет	Все темы раздела	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-5	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: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html</a>	Электронный ресурс	
2.	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">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813</a>	Электронный ресурс	



	<a href="#">813.html</a>	
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>	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: <a href="http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970429860.html">http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970429860.html</a>	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: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html</a>	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>		1
5.	Иммунология. Практикум: клеточные, молекулярные и генетические методы исследования: 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 : <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435069.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435069.html</a>	Электронный 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		1

	знаний, 2021. - 232 с.	
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: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html</a>	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): <a href="http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web">http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web</a>	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.	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	Не ограничено  Срок действия: до 31.12.2023



	Здравоохранение (СПО)»: <a href="https://www.studentlibrary.ru/">https://www.studentlibrary.ru/</a>		ПИМУ)	
2.	База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»: <a href="https://www.rosmedlib.ru">https://www.rosmedlib.ru</a>	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»: <a href="https://www.books-up.ru">https://www.books-up.ru</a>	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»: <a href="https://urait.ru/">https://urait.ru/</a>	Коллекция изданий по психологии, этике, конфликтологии	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничен  Срок действия: до 11.02.2023
5.	Электронная библиотечная система «ЛАНЬ» (договор на бесплатной основе): <a href="https://e.lanbook.com/">https://e.lanbook.com/</a>	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 ограничен  Срок действия: не ограничен

6.	Электронные периодические издания в составе базы данных «Научная электронная библиотека eLIBRARY: <a href="https://elibrary.ru">https://elibrary.ru</a>	Электронные медицинские журналы	С компьютеров университета ; с любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (после регистрации с компьютеров ПИМУ)	Не ограничен  Срок действия: до 31.12.2023
7.	Электронные периодические издания в составе базы данных «ИВИС»: <a href="http://eivis.ru/">http://eivis.ru/</a>	Электронные медицинские журналы. Доступ к журналу «Санитарный врач» предоставляется с издательской платформы с сайта <a href="https://panor.ru/">https://panor.ru/</a>	С компьютеров университета ; с любого компьютера и мобильного устройства по логину и паролю	Не ограничен  Срок действия: до 31.12.2023
8.	Электронная коллекция Open Access в составе Электронно-библиотечной системы ZNANIUM.COM (договор на бесплатной основе): <a href="https://znanium.com/">https://znanium.com/</a>	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 ограничен  Срок действия: до 31.12.2023
9.	Электронные периодические издания МИАН (в рамках Национальной подписки): <a href="http://www.mathnet.ru/">http://www.mathnet.ru/</a>	Коллекция электронных версий математических журналов Математического института им. В.А. Стеклова РАН.	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен  Срок действия: не ограничен
10.	Электронное периодическое издание «Успехи химии» (в рамках Национальной подписки): <a href="https://uspkhim.ru/">https://uspkhim.ru/</a>	Электронная версия журнала «Успехи химии».	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен  Срок действия: не
11.	Электронное периодическое издание «Успехи	Электронная версия журнала «Успехи физических наук».	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен



	физических наук» (в рамках Национальной подписки): <a href="https://ufn.ru/">https://ufn.ru/</a>			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): <a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a>	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): <a href="http://нэб.рф">http://нэб.рф</a>	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 правом, – с компьютеров научной библиотеки.	Не ограничен  Срок действия не ограничен (договор пролонгируется каждые 5 (пять) лет).
15.	Электронные коллекции издательства Springer Nature (в рамках Национальной подписки): <a href="https://rd.springer.com/">https://rd.springer.com/</a>	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	Не ограничен  Срок действия: не ограничен

			сети университета с использованием корпоративной почты)	
16.	База данных периодических изданий издательства Wiley (в рамках Национальной подписки): <a href="http://www.onlinelibrary.wiley.com">www.onlinelibrary.wiley.com</a>	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): <a href="http://www.cochranelibrary.com">www.cochranelibrary.com</a>	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): <a href="http://ovidsp.ovid.com/autologin.cgi">ovidsp.ovid.com/autologin.cgi</a>	Периодические издания издательства LWW по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничен  Срок действия: до 31.01.2023
19.	Электронная коллекция «Freedom» на платформе Science Direct (в рамках Национальной подписки): <a href="https://www.sciencedirect.com">https://www.sciencedirect.com</a> .	Периодические издания издательства Elsevier 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: до 31.01.2023
20.	База данных Questel Orbit (в рамках Национальной	Патентная база данных компании Questel	С компьютеров университета	Не ограничен



	подписки): <a href="https://www.orbit.com/">https://www.orbit.com/</a>			Срок действия: до 30.06.2023
21.	Коллекция BMJ Knowledge Resources от издательства BMJ Publishing (в рамках Национальной подписки): <a href="http://journals.bmj.com">journals.bmj.com</a>	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  Срок действия: до 31.01.2023
22.	База данных периодических изданий издательства Begell House (в рамках Национальной подписки): <a href="http://www.dl.begellhouse.com/collections/341eac9a770b2cc3.html">www.dl.begellhouse.com/collections/341eac9a770b2cc3.html</a>	Периодические издания издательства Begell House по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничен  Срок действия: до 31.01.2023
23.	База данных периодических изданий от Американской Урологической Ассоциации (в рамках Национальной подписки): <a href="http://www.auajournals.org">www.auajournals.org</a>	Периодические издания от Американской Урологической Ассоциации (American Urological Association). В коллекцию входят журналы: Journal of Urology и Urology Practice.	С компьютеров университета	Не ограничен  Срок действия: до 31.01.2023
24.	База данных периодических изданий от Американской кардиологической ассоциации (в рамках Национальной подписки): <a href="http://www.ahajournals.org">www.ahajournals.org</a>	Периодические издания от Американской кардиологической ассоциации (American Heart Association).	С компьютеров университета	Не ограничен  Срок действия: до 31.01.2023
25.	Электронная коллекция «Royal Society of Medicine Collection» издательства SAGE Publishing (в рамках Национальной подписки):	Периодические издания издательства SAGE Publishing по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничен  Срок действия: до 31.01.2023

	<a href="http://journals.sagepub.com">journals.sagepub.com</a>			3
26.	Электронная коллекция «eBook Collections» издательства SAGE Publishing (в рамках Национальной подписки): <a href="http://search.ebscohost.com">search.ebscohost.com</a>	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
<b>Отечественные ресурсы</b>				
1.	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ): <a href="http://нэб.рф">http://нэб.рф</a>	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: <a href="https://elibrary.ru">https://elibrary.ru</a>	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: <a href="http://cyberleninka.ru">http://cyberleninka.ru</a>	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: <a href="https://cr.minzdrav.gov.ru/#/">https://cr.minzdrav.gov.ru/#/</a>	Клинические рекомендации (протоколы лечения), алгоритмы действий врача (блок-схемы, пути ведения), методические рекомендации, справочная информация	С любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничен
<b>Зарубежные ресурсы (указаны основные)</b>				
1.	PubMed: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed</a>	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: <a href="http://www.doaj.org">http://www.doaj.org</a>	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции периодических изданий	С любого компьютера и мобильного устройства.	Не ограничен
3.	Directory of open access books (DOAB): <a href="http://www.doabooks.org">http://www.doabooks.org</a>	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 Pro Ver. 6.3	11200	Платформа коммуникаций (электронная почта, файловый обмен)	АО «СТАЛ КЕРСОФТ»	7112	22с-1805 от 23.08.2022
2	Samoware Desktop client	300	Почтовый клиент	АО «СТАЛ КЕРСОФТ»	6296	22С-3603 от 24.11.2022
3	WEBINAR (ВЕБИНАР)		Платформа для онлайн мероприятий	ООО "ВЕБИНАР ТЕХНОЛОГИИ"	3316	17-ЗК от 28.04.2022
4	Wtware	100	Операционная система тонких клиентов	Ковалёв Андрей Александрович	1960	2471/05-18 от 28.05.2018

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 приложение	The Document Foundation		Свободно распротр аняемое ПО
9	Windows 10 Education	700	Операционные системы	Microsoft		Подписка Azure Dev Tools for Teaching
10	Astra Linux Special Edition вариант лицензирова ния «Орел»	17	Операционная система для рабочих станций	ООО "РУСБИТЕ Х-АСТРА"	369	22С-3602 от 30.11.202 2
11	Astra Linux Special Edition уровень	3	Операционная система	ООО "РУСБИТЕ Х-АСТРА"	369	22С-3602 от 30.11.202



	защищенности Усиленный («Воронеж»)					2
12	Astra Linux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	1	Операционная система	ООО "РУСБИТЕ Х-АСТРА"	369	22С-3243 от 31.10.202 2
13	Astra Linux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	4	Операционная система	ООО "РУСБИТЕ Х-АСТРА"	369	22С-3243 от 31.10.202 2
14	AliveColors Business (лицензия для образовательн ых учреждений) 10-14 пользователей	10	Графический редактор	ООО «АКВИС Лаб»	4285	23С-269 от 16.02.202 3
15	Master Pdf Editor для образовательн ых учреждений	10	Редактор PDF файлов	ООО «Коде Индастри»	10893	23С-269 от 16.02.202 3
16	СПС КонсультантП люс	50	Справочная система	ЗАО "КОНСУЛЬ ТАНТ ПЛИОС"	212	03-3К от 09.02.202 3
17	Jalinga Studio	2		ООО "ЛАБОРАТ ОРИЯ ЦИФРА"	4577	214 от 08.12.202 1, 23с-71 от 14.02.202 3
18	«КриптоПро CSP» версии 5.0, 4332; «КриптоПро CSP» версии 5.0, 8835	306	Средства криптографичес кой защиты информации и электронной подписи	ООО "КРИПТО- ПРО"	4332	12-305 от 28.12.21
19	Яндекс.Браузе р		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: 31.08.58 Оториноларингология

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

\_\_\_\_\_  
 подпись

\_\_\_\_\_  
 расшифровка