

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования

«Приволжский исследовательский медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ

проректор по учебной работе

профессор Е.С. Богомолова

*Е.С. Богомолова*

2020 г.

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: **ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Направление подготовки (специальность): Педиатрия - 31.05.02

Квалификация (степень) выпускника: врач-педиатр

Факультет: педиатрический, 3 курс

**Кафедра госпитальной педиатрии**

Форма обучения: очная

Программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности **31.05.02** «ПЕДИАТРИЯ» утвержденной приказом Министерства образования и науки РФ №853 от «17» августа 2015г

**Составители рабочей программы:**

Халецкая О.В., д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии  
 Яцьшина Е.Е., к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии  
 Туш Е.В., к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии

**РЕЦЕНЗЕНТЫ:**

А. В. Прахов, профессор кафедры акушерства, гинекологии и неотложной педиатрии с курсом планирования семьи ФГКОУ «Институт ФСБ РФ (г. Нижний Новгород)». д.м.н., профессор, заслуженный врач РФ  
 С. А. Чекалова, зав кафедрой педиатрии им. Ф. Д. Агафонова, д.м.н., доцент, ФГБОУ ВО ПИМУ Минздрава России

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры, протокол №8 от 24.08.2020 года.

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



О.В.Халецкая

«24» августа 2020 г.

**СОГЛАСОВАНО**

Председатель цикловой методической комиссии по терапевтическим дисциплинам,

д.м.н., доцент



Е.В.Макарова

«25» августа 2020 г.

**СОГЛАСОВАНО**

Зам. начальника УМУ



А.С.Василькова

«26» августа 2020 г.

## 1. Цель и задачи освоения дисциплины

### 1.1. Цель и задачи освоения дисциплины «Основы клинической генетики».

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих универсальных (УК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных компетенций (ПК): ОК-1, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-7, ОПК-10, ПК-1, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-9, ПК-10, ПК-20, ПК-22.

### 1.2. Задачи дисциплины:

Студент должен **знать**:

1. методы критического анализа и оценки современных научных достижений
2. основные принципы критического анализа
3. методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у пациентов (их законных представителей);
4. методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину
5. методы диагностики наиболее распространенных заболеваний
6. методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов;
7. международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)
8. состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме
9. порядок применения медицинских изделий в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи
10. анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека
11. методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных заболеваниях
12. группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных заболеваний
13. механизм их действия, медицинские показания и противопоказания к назначению
14. совместимость, возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные; особенности оказания медицинской помощи в неотложных формах
15. Возможности справочно-информационных систем и профессиональных баз данных
16. Методику поиска информации, информационно-коммуникативных технологий
17. Современную медико-биологическую терминологию
18. Основы информационной безопасности и профессиональной деятельности
19. методику сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (хронические и наследственные заболевания)
20. методику получения и оценки информации о возрасте родителей в момент рождения ребенка, вредных привычках, работа с вредными и (или) опасными условиями труда, жилищных условиях и неблагоприятных социально-гигиенических факторах
21. методику сбора и оценки анамнеза жизни ребенка — от какой беременности и какой по счету ребенок, исходы предыдущих беременностей, течение настоящей беременности и родов, состояние ребенка в динамике, начиная с момента рождения, продолжительность естественного, смешанного и искусственного вскармливания, определения массы тела и роста, индекс массы тела ребенка различного возраста,

- оценки физического и психомоторного развития детей по возрастно-половым группам
22. методику сбора и оценки анамнеза болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки первого и повторного обращения, проведенная терапия)
  23. клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
  24. клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
  25. правила получения добровольного информированного согласия родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на проведение лечения
  26. механизм действия лекарственных препаратов; медицинские показания и противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением
  27. механизм действия немедикаментозной терапии
  28. медицинские показания и противопоказания к ее назначению
  29. осложнения, вызванные ее применением
  30. современные методы медикаментозной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
  31. современные методы немедикаментозной терапии основных болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
  32. принципы назначения лечебного питания с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни и состояния в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи
  33. критерии распределения детей на группы здоровья с учетом диагноза, результатов функционального обследования, кратности перенесенных заболеваний в течение года, нервно-психического и физического развития
  34. критерии распределения детей на группы здоровья для занятия физической культурой в образовательных организациях с учетом диагноза и перенесенного заболевания
  35. лечебно-оздоровительные мероприятия среди детей с учетом группы здоровья, возраста ребенка, диагноза в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

**Студент должен уметь:**

1. получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.
2. собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области
3. осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта
4. осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей), выявлять факторы риска и причин развития заболеваний
5. применять методы осмотра и физикального обследования пациентов

6. интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования пациентов
7. диагностировать у пациентов наиболее распространенную патологию; выявлять факторы риска онкологических заболеваний
8. формулировать предварительный диагноз, составлять план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у пациентов в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи
9. направлять пациентов на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи
10. направлять пациентов на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи
11. интерпретировать и анализировать результаты консультаций врачами-специалистами пациентов; интерпретировать и анализировать результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования
12. проводить дифференциальную диагностику заболеваний у пациентов
13. выявлять клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме
14. применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
15. оценить основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека
16. разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи
17. 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
18. применять современные информационно-коммуникационные технологии для решения задач профессиональной деятельности
19. осуществлять эффективный поиск информации, необходимой для решения задач профессиональной деятельности с использованием справочных систем и профессиональных баз данных
20. пользоваться современной медико-биологической терминологией
21. осваивать и применять современные информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности
22. устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком
23. составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников, начиная с больного ребенка
24. получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком
25. получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о

- профессиональных вредностях, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка
26. получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания
  27. получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращений, проведенной терапии
  28. оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей
  29. определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей-инвалидов, пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи
  30. обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей
  31. Интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастнополовым группам
  32. обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей
  33. интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастнополовым группам
  34. обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам
  35. обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию
  36. составлять план лечения болезней о состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
  37. назначать медикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
  38. назначать немедикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
  39. назначать диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
  40. выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами
  41. анализировать действие лекарственных препаратов по совокупности их фармакологического воздействия на организм в зависимости от возраста ребенка
  42. определять группу здоровья ребенка
  43. определять группу здоровья ребенка с учетом диагноза, результатов функционального обследования, кратности перенесенных заболеваний в течение года, нервнопсихического и физического развития

44. устанавливать группу здоровья ребенка для занятия физической культурой в образовательных организациях с учетом диагноза и перенесенного заболевания
45. назначать лечебно-оздоровительные мероприятия детям с учетом группы здоровья, возраста ребенка, диагноза в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
46. лечебно-оздоровительные мероприятия среди длительно и часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями и отклонениями в состоянии здоровья, детей-инвалидов с учетом возраста ребенка, диагноза в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

Студент должен **владеть практическим опытом:**

1. исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности
2. разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем
3. сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования пациентов; диагностики наиболее распространенных заболеваний; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний
4. формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов
5. направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи
6. интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов
7. постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме
8. применения медицинских изделий в соответствии с действующими порядками оказания медицинской, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи
9. оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач
10. разработки плана лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи
11. оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам с наиболее распространенными заболеваниями, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи

12. подбора и назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий с наиболее распространенными заболеваниями для лечения наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи
13. оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и немедикаментозного лечения у пациентов с наиболее распространенными заболеваниями
14. подбора и назначения немедикаментозного лечения пациентам с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи
15. 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; оказания медицинской помощи пациентам при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента в неотложной форме
16. методами применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в неотложной форме
17. использования 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 ПИМУ.

- 2.1. Дисциплина «**Основы клинической генетики**» относится к вариативной части, образовательной программы специалитета по специальности 31.05.02 «Педиатрия», изучается в 6 семестре.
- 2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами: анатомия, нормальная физиология, гистология, биохимия, основы формирования здоровья детей, пропедевтика детских болезней
- 2.3. Изучение дисциплины необходимо для знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами профессионального цикла: факультетская педиатрия, госпитальная педиатрия, неонатология, поликлиническая и неотложная педиатрия; 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 (ОК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:		
			Знать	Уметь	Владеть
1.	ОК-1	Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного	методы критического анализа и оценки	получать новые знания на основе анализа,	практический опыт: исследования проблемы



		подхода, вырабатывать стратегию действий	современных научных достижений; основные принципы критического 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	профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем
2.	ОПК-4	Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза	- методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у пациентов (их законных представителей); методику осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую	-осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей), выявлять факторы риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования пациентов; интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования пациентов; диагностировать у пациентов наиболее распространенную патологию; выявлять факторы риска онкологических заболеваний; формулировать предварительный диагноз, составлять план проведения лабораторных и инструментальных	практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследования пациентов; диагностики наиболее распространенных заболеваний; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирование предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций

			<p>ую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме; порядок применения медицинских изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской клиническим и рекомендациями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>дополнительных исследований у пациентов в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять пациентов на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять пациентов на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретировать и анализировать результаты консультаций врачами-специалистами пациентов; интерпретировать и анализировать</p>	<p>врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующим и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях,</p>
--	--	--	---	---	--

				<p>результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у пациентов; выявлять клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме; применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме; применения медицинских изделий в соответствии с действующим и порядками оказания медицинской, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи</p>
3.	ОПК-5	Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а	анатомию, гистологию, эмбриологию, топографичес	оценить основные морфофункциональные данные,	Имеет практический опыт: оценки основных морфофункци

		также проводить обследования пациента с целью установления диагноза	кую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека	физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	ональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач
4.	ОПК-7	Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности	методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных заболеваниях; 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; особенности оказания медицинской помощи в	разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными 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	практический опыт: разработки плана лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с действующим и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам с наиболее распространенными заболеваниями, в соответствии с действующим и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; подбора и назначения лекарственных

			неотложных формах	<p>х препаратов, медицинских изделий с наиболее распространенными заболеваниями для лечения наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых в соответствии с действующим и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и немедикаментозного лечения у пациентов с наиболее распространенными заболеваниями; подбора и назначения немедикаментозного лечения пациентам с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом</p>
--	--	--	-------------------	--

					стандартов медицинской помощи; 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; оказания медицинской помощи пациентам при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента в неотложной форме; применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в неотложной форме
5.	ОПК-10	Способен решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических	возможности справочно-информационных систем и профессиональных баз данных;	применять современные информационно-коммуникационные технологии для	практический опыт: использования современных информационных и библиографич

		ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий с учетом основных требований информационной безопасности	методику поиска информации, информационно-коммуникационных технологий; современную медико-биологическую терминологию; основы информационной безопасности в профессиональной деятельности	решения задач профессиональной деятельности; осуществлять эффективный поиск информации, необходимой для решения задач профессиональной деятельности с использованием справочных систем и профессиональных баз данных; пользоваться современной медико-биологической терминологией; осваивать и применять современные информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности	еских ресурсов, применения специального программного обеспечения и автоматизированных информационных систем для решения стандартных задач профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности
6.	ПК-1	Способен собирать генеалогический анамнез, получать необходимую информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком	методику сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания)	Устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком - Составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с больного	

				ребенка - Получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком	
7.	ПК-3	Способен собирать анамнез жизни и анамнез заболевания ребенка	- Методику получения и оценки информации о возрасте родителей в момент рождения ребенка, вредных привычках, работа с вредными и (или) опасными условиями труда, жилищных условиях и неблагоприятных социально-гигиенических факторах - Методику сбора и оценки анамнеза жизни ребенка - от какой беременности и какой по счету ребенок, исходы предыдущих беременностей, течение настоящей беременности и родов, состояние ребенка в динамике, начиная с момента	- Получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о профессиональных вредностях, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка - Получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о	



			<p>рождения, продолжительность естественного, смешанного и искусственного вскармливания, определения массы тела и роста, индекса массы тела ребенка различного возраста, оценки физического и психомоторного развития детей по возрастно-половым группам</p> <p>- Методику сбора и оценки анамнеза болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки первого и повторного обращения, проведенная терапия)</p>	<p>продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания</p> <p>- Получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии</p>	
8.	ПК-4	Способен определять тяжесть состояния и оценить самочувствие ребенка	<p>- Методику оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотра и оценки кожных покровов, выраженности и подкожно-жировой клетчатки, ногтей, волос, видимых слизистых, лимфатических узлов,</p>	<p>- Оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма</p>	

			<p>органов и систем организма ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки массы тела и роста, индекса массы тела детей различных возрастно-половых групп, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных групп</p> <p>- Анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей</p> <p>- Показатели гомеостаза и водно-электролитного обмена детей по возрастно-половым группам</p> <p>- Особенности регуляции и саморегуляции и функциональных систем организма детей по возрастно-</p>	<p>ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей;</p> <p>определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей</p> <p>- Пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи</p>	
--	--	--	--	---	--

			половым группам в норме и при патологических процессах		
9	ПК-5	Способен определять показания и направлять детей на лабораторное обследование и инструментальное обследование, в т.ч. диагностические исследования с применением современных технических средств и цифровых технологий, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; способен провести информирование родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию	- Клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, в т.ч. диагностические исследования с применением современных технических средств и цифровых технологий, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	- Обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей Интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам -Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей Интерпретировать результаты инструментального обследования, в т.ч. диагностические исследования с применением современных технических средств и цифровых технологий, детей по возрастно-половым группам	
10.	ПК-6	Способен определять показания для направления детей на консультацию к врачам-специалистам и определять показания к госпитализации в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов	Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций	- Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам - Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию	

		медицинской помощи	й (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи		
11.	ПК-9	Способен разрабатывать план лечения болезней и состояний ребенка	- Правила получения добровольног о информирова нного согласия родителей (законных представител ей) и детей старше 15 лет на проведение лечения - Механизм действия лекарственны х препаратов; медицинские показания и противопоказ ания к их применению; осложнения, вызванные их применением - Механизм действия немедикамен тозной терапии; медицинские показания и противопоказ ания к ее назначению; осложнения, вызванные ее применением	- Составлять план лечения болезней и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациям и (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	
12.	ПК-10	Способен назначить медикаментозную, немедикаментозную терапию, а также диетотерапию ребенку, выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной	- Современные методы медикаментоз ной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с	- Назначать медикаментозн ую терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в	

		<p>терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами, оценивать эффективность и безопасность немедикаментозной и немедикаментозной терапии у детей</p>	<p>действующими клиническим и рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>- Назначать современные методы немедикаментозной терапии основных болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническим и рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>- Принципы назначения лечебного питания с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни и состояния в соответствии с действующими клиническим</p>	<p>соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>- Назначать немедикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>- Назначать диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>- Выполнять</p>	
--	--	---	--	---	--

			и рекомендации (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи	рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами - Анализировать действие лекарственных препаратов по совокупности их фармакологического воздействия на организм в зависимости от возраста ребенка	
13.	ПК-20	Способен установить группу здоровья, медицинскую группу здоровья ребенка для занятия физической культурой в образовательных организациях	- Критерии распределения детей на группы здоровья с учетом диагноза, результатов функционального обследования, кратности перенесенных заболеваний в течение года, нервно-психического и физического развития - Критерии распределения детей на группы здоровья для занятия физической культурой в образовательных организациях с учетом диагноза и перенесенного заболевания	- Определять группу здоровья ребенка с учетом диагноза, результатов функционального обследования, кратности перенесенных заболеваний в течение года, нервно-психического и физического развития - Устанавливать группу здоровья ребенка для занятия физической культурой в образовательных учреждениях с учетом диагноза и перенесенного заболевания	

14.	ПК-22	Способен назначать лечебно-оздоровительные мероприятия детям	<p>- Лечебно-оздоровительные мероприятия среди детей с учетом группы здоровья, возраста ребенка, диагноза в соответствии с действующими клиническим и рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>- Назначать лечебно-оздоровительные мероприятия детям с учетом возраста ребенка, группы здоровья и факторов риска в соответствии с клиническими рекомендациями и (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи, контролировать соблюдение оздоровительных мероприятий</p> <p>- Назначать лечебно-оздоровительные мероприятия среди длительно и часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями и отклонениями в состоянии здоровья, детей-инвалидов с учетом возраста ребенка, диагноза в соответствии с клиническими рекомендациями и (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с</p>	
-----	-------	--	--	---	--

				учетом стандартов медицинской помощи	
--	--	--	--	--------------------------------------	--

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

п/№	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ОПК-10 ПК-1 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9 ПК-10 ПК-20 ПК-22	Введение в клиническую генетику. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	Медицинская генетика как наука. Клиническая генетика, задачи. Наследственная патология. Роль наследственных и средовых факторов в патогенезе болезней. Общие закономерности патогенеза наследственных болезней. Закономерности наследования признаков человека и методы их изучения. Классификация и современная диагностика наследственных заболеваний. Понятие о персонализированной медицине. Современные методы диагностики наследственных заболеваний. Определение тактики ведения пациента с наследственными болезнями.
2.	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ОПК-10 ПК-1 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9 ПК-10 ПК-20 ПК-22	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	Современные генетические методы исследования, показания, интерпретация результатов. Задачи и показания для проведения медико-генетического консультирования. Принципы и этапы консультирования. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний. Профилактика врожденной патологии у женщин высокого риска.
3.	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ОПК-10 ПК-1 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9 ПК-10 ПК-20 ПК-22	Хромосомные болезни	Определение и современная классификация. Факторы, вызывающие хромосомные болезни человека Характеристика основных хромосомных болезней человека. Профилактика хромосомных заболеваний. Современные методы диагностики хромосомных заболеваний. Современные методы лечения и реабилитации пациентов с хромосомными заболеваниями.

#### 5. Объем дисциплины и виды учебной работы:

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (АЧ)
	объем	в	



	зачетных единицах (ЗЕ)	академич еских часах (АЧ)	5 семестр	6 семестр
Аудиторная работа, в том числе				
Лекции (Л)	0,2	6		6
Лабораторные практикумы (ЛП)				
Практические занятия (ПЗ)				
Клинические практические занятия (КПЗ)	0,4	16		16
Семинары (С)				
Самостоятельная работа студента (СРС)	0,4	14		14
Научно-исследовательская работа студента (НИРС)				
Промежуточная аттестация				
Зачет без оценки				Зач.
<b>ИТОГО</b>	<b>1,0</b>	<b>36</b>		<b>36</b>

Для лиц с ОВЗ и инвалидов срок получения образования по индивидуальному плану может быть продлен, но не более чем на 1 год по сравнению со сроком, установленным для соответствующей формы обучения.

## 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.	6	Введение в клиническую генетику. Персонафицированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	2			6		4	12
2.	6	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	2			5		5	12
3.	6	Хромосомные синдромы	2			5		5	12
		<b>ИТОГО</b>	<b>6</b>			<b>16</b>		<b>14</b>	<b>36</b>

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

### 6.2. Тематический план лекций:

№	Наименование тем лекций	Объем в АЧ
---	-------------------------	------------

п/п		Семестр 6
1	Введение в клиническую генетику. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	2
2	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	2
3	Хромосомные 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 6
1	Наследственная патология и методы ее изучения. Генеалогический метод. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	6
2	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	5
3	Хромосомные болезни.	5
	ИТОГО (всего - 15 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 11
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

Материалы для самостоятельной работы для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

- 1 - для лиц с нарушением зрения предоставляются в виде электронного или текстового документа увеличенным текстом
- 2 — для лиц с нарушением слуха

3 — для лиц с нарушением опорно-двигательного аппарата

При необходимости предоставляется техническая помощь, помощь специалистов по специальным техническим и программным средствам, а также при необходимости сурдопедагогов, сурдопереводчиков.

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

№ п/п	Наименование тем научно-исследовательской работы	Семестр	
1.	Общие вопросы медицинской генетики.	6	
2.	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	6	
3.	Персонафицированная диагностика и лечение наследственных заболеваний у детей.	6	
4.	Хромосомные болезни.	6	

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

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства			
				Виды	Кол-во вопросов в задании	Кол-во вариантов тестовых заданий	
1	2	3	4	5	6	7	
1.	6	Контроль освоения темы	Введение в клиническую генетику. Персонафицированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)	
				Собеседование	4		93
				Контрольная работа	3		45
2.	6	Контроль освоения темы	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	Тестовые задания	30	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)	
				Собеседование	1		43
				Контрольная работа	3		5
3.	6	Контроль освоения темы	Хромосомные болезни.	Тестовые задания	30	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)	
				Собеседование	1		26
				Контрольная работа	3		5
				Реферат	1		10

				Ситуационные задачи	1	4
--	--	--	--	---------------------	---	---

Оценочные средства для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

1 - для лиц с нарушением зрения предоставляются в виде электронного или текстового документа увеличенным текстом

2 — для лиц с нарушением слуха

3 — для лиц с нарушением опорно-двигательного аппарата

При необходимости предоставляется техническая помощь, помощь специалистов по специальным техническим и программным средствам, а также при необходимости сурдопедагогов, сурдопереводчиков.

### Примеры оценочных средств:

#### Примеры тестовых заданий:

Тестовые задания /поливариантные/.

1. БОЛЕЗНЬ ДАУНА МОЖЕТ ЯВЛЯТЬСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ

- 1) регулярной трисомии
- 2) транслокации\*
- 3) мозаицизма\*
- 4) генной мутации

2. СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ДИАГНОСТИРУЕТСЯ ОБЫЧНО В ПУБЕРТАТНОМ ВОЗРАСТЕ И ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) аменореей\*
- 2) половы инфантилизмом\*
- 3) выраженным снижением интеллекта
- 4) низким ростом\*

3. СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ МОЖЕТ ХАРАКТЕРИЗОВАТЬСЯ

- 1) лимфотическим отеком\*
- 2) аномалиями наружных гениталий\*
- 3) гинекомастией\*
- 4) нормальным фенотипом

#### Примеры ситуационных задач

##### 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

У беременной женщины в 8 недель гестации в крови обнаружен альфа-фетопротеин.

##### Задание

1. Чем это может быть вызвано?
2. Какие методы пренатальной диагностики следует провести?
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
2.	Хаитов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : практическое руководство – 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.	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	Электронный ресурс
4.	Наследственные нейрометаболические болезни	Электронный	Электронный

	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>	ресурс	ресурс
5.	Наследственные болезни : практическое руководство – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-3969-2.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html</a>	Электронный ресурс	Электронный ресурс
6.	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 9785970441398.	0	1
7.	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
8.	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.*

Образовательные ресурсы для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

1 - для лиц с нарушением зрения предоставляются в виде электронного или текстового документа увеличенным текстом

2 — для лиц с нарушением слуха

3 — для лиц с нарушением опорно-двигательного аппарата

*При необходимости предоставляется техническая помощь, помощь специалистов по специальным техническим и программным средствам, а также при необходимости сурдопедагогов, сурдопереводчиков.*

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

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1	Введение в клиническую генетику. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний у детей.	5	-
2	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	5	-

3	Хромосомные болезни.	5	-
---	----------------------	---	---

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

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

<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>	<i>Количество пользователей</i>
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

<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>	<i>Количество пользователей</i>
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 библиотечная система «Букап»	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий.	с любого компьютера, 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>	Общая подписка 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	Периодические издания	- с компьютеров академии на	

электронные периодические издания	медицинской тематики и по вопросам высшей школы	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://cg.rosminzdrav.ru">cg.rosminzdrav.ru</a> - Клинические рекомендации	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Современные	Национальные клинические рекомендации	с любого компьютера,



материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению заболеваний у детей	[Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="https://www.pediatr-russia.ru">https://www.pediatr-russia.ru</a>	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

## **10. Лист изменений в рабочей программе дисциплины «Основы клинической генетики» для педиатрического факультета, 3 курс**

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