

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



УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
профессор Е. С. Богомолова

« 18 » 06 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: **ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Направление подготовки (специальность): Лечебное дело - 31.05.01

Квалификация (степень) выпускника: врач-лечебник

Факультет: лечебный, 3 курс

Кафедра госпитальной педиатрии

Форма обучения: очная

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

Составители рабочей программы:

Халецкая О.В., д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии
Яцышина 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 08.04.2021 года.

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

О.В.Халецкая

«08» апреля 2021 г.

СОГЛАСОВАНО

Председатель цикловой методической комиссии по терапевтическим дисциплинам,

д.м.н., доцент

Е.В.Макарова

«29» апреля 2021 г.

СОГЛАСОВАНО

Зам. начальника УМУ

Л.В.Ловцова

«18» 06 2021 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), профессиональных компетенций (ПК): УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7

1.2 Задачи дисциплины:

Студент должен **знать**:

1. методы критического анализа и оценки современных научных достижений
2. основные принципы критического анализа
3. анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека
4. методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных заболеваниях
5. группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных заболеваний
6. механизм их действия, медицинские показания и противопоказания к назначению
7. совместимость, возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные; особенности оказания медицинской помощи в неотложных формах
8. возможности справочно-информационных систем и профессиональных баз данных
9. методику поиска информации, информационно-коммуникативных технологий
10. современную медико-биологическую терминологию
11. основы информационной безопасности и профессиональной деятельности
12. 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
13. 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
14. клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям
15. клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям
16. клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям

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. оценить основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека
4. разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи
5. 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

6. применять современные информационно-коммуникационные технологии для решения задач профессиональной деятельности
7. осуществлять эффективный поиск информации, необходимой для решения задач профессиональной деятельности с использованием справочных систем и профессиональных баз данных
8. пользоваться современной медико-биологической терминологией
9. осваивать и применять современные информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности
10. обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей
11. интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам
12. обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей
13. интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам
14. обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам
15. обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию
16. оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям
17. оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям
18. оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной помощи детям

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. оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач
4. разработки плана лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи
5. 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
6. 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
7. оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и немедикаментозного лечения у пациентов с наиболее распространенными заболеваниями
8. подбора и назначения немедикаментозного лечения пациентам с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи

9. 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
10. методами применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в неотложной форме
11. 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 организации.

2.1. Дисциплина «**Основы клинической генетики**» относится к Блоку 1, часть, формируемая участниками образовательных отношений, образовательной программы специалитета по специальности 31.05.01 «Лечебное дело», изучается в 5 семестре.

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

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

3. Требования к результатам освоения дисциплины.

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

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

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

			<p>пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация); этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальная диагностика, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; закономерности и функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов</p> <p>ИПК 5.2 Умеет: осуществлять сбор жалоб,</p>	<p>физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация); этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальная диагностика, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов</p>	<p>последовательности диагностических мероприятий</p>	
--	--	--	---	--	---	--

			<p>анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий</p>			
6.	ПК-6	<p>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 медицинской помощи</p>	<p>ИПК 6.1 Знает: Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи ИПК 6.2 Умеет: - Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам</p>	<p>Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>- Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам - Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию</p>	

			- Обосновывать необходимость направления детей на госпитализаци ю			
7.	ПК-7	Способен к оценке клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной, неотложной и паллиативной помощи детям	ИПК 7.1 Знает: - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям ИПК 7.2 Умеет: - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской	- Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям	- Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям	

			помощи детям			
--	--	--	--------------	--	--	--

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

п/№	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Введение в клиническую генетику. Персонафицированная 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 персонафицированной медицине. Современные методы диагностики наследственных заболеваний. Определение тактики ведения пациента с наследственными болезнями.
2.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	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 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Хромосомные синдромы	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)	объем в академических часах (АЧ)		5 семестр
Аудиторная работа, в том числе				
Лекции (Л)	0,1	6		6
Лабораторные практикумы (ЛП)				

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

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды занятий:

п/№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)*						
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	СРС	всего
1.	6	Введение в клиническую генетику. Персонифицированная 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
		ИТОГО	6			16		14	36

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

6.2. Тематический план лекций:

№ п/п	Наименование тем лекций	Объем в АЧ
		Семестр 5
1	Введение в клиническую генетику. Персонифицированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	2
2	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	2
4	Хромосомные синдромы.	2

	ИТОГО (всего - 6 АЧ)	6
--	----------------------	---

6.3. Тематический план лабораторных практикумов: не предусмотрено ФГОСом

6.4. Тематический план клинический практических занятий:

п/№	Наименование тем практических занятий	Объем в АЧ
		Семестр 5
1	Наследственная патология и методы ее изучения. Генеалогический метод.	6
2	Пренатальная диагностика. Медико-генетическое консультирование.	5
3	Диагностика наследственных заболеваний. Персонафицированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	5
	ИТОГО (всего - 16 АЧ)	16

6.5. Тематический план семинаров: не предусмотрено ФГОСом.

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

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

6.7. Научно-исследовательская работа студента (НИРС).

№ п/п	Наименование тем научно-исследовательской работы	Семестр 5
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 синдромы.	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. Персонализированная 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	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 синдромы	Тестовые задания	30	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				Собеседование	1	26
				Контрольная работа	3	5
				Реферат	1	10
				Ситуационные задачи	1	4

Примеры оценочных средств¹:

1. 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

Ситуационные задачи

Задача №1

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

Задание

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

Задача №2

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: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html	Электронный ресурс	Электронный ресурс
2.	Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0.- URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html	Электронный ресурс	Электронный ресурс
3.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста : монография – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html	Электронный ресурс	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: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html	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: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424698.html	Электронный Ресурс	Электронный Ресурс
3.	Наследственные болезни : практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html	Электронный ресурс	Электронный ресурс
4.	Хаитов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. : ил. - ISBN 9785970441398.		1
5.	Наследственные болезни : национальное руководство / гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2013. – 936 с. - ISBN 9785970424698	0	1
6.	Детские болезни : учебное пособие / под ред. А. В. Прахова, О. В. Халецкой, И. И. Балаболкина. – Н.Новгород : Изд-во НижГМА, 2014. – 520 с. - ISBN 978-5-7032-0962-2	5	81

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

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

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

	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.		
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: http://95.79.46.206/login.php	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: http://www.studmedlib.ru/	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: http://www.books-up.ru/	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	Для ПИМУ открыт доступ к демоверсии поисковой системы «Библиопоиск»: http://bibliosearch.ru/pimu .	Общая подписка ПИМУ

	данных открытого доступа.		
Отечественные электронные периодические издания	Периодические издания медицинской тематики и по вопросам высшей школы	- с компьютеров академии на платформе электронной библиотеки eLIBRARY.RU -журналы изд-ва «МедиаСфера» -с компьютеров библиотеки или предоставляются библиотекой по заявке пользователя [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://elibrary.ru/	
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: http://apps.webofknowledge.com	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: http://нэб.рф/	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: https://elibrary.ru/	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: https://cyberleninka.ru/	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: http://www.rsl.ru/	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: http://www.consultant.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации	Национальные клинические рекомендации [Электронный ресурс] – Режим доступа: cr.rosminzdrav.ru - Клинические рекомендации	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению заболеваний у детей	Национальные клинические рекомендации [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://www.pediatr-russia.ru	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Российское общество медицинских генетиков	Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению наследственных заболеваний [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.rong.org	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: www.orpha.net	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

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

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

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

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

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

№ п. п.	Программное обеспечение	кол-во лицензий	Тип программного обеспечения	Производитель	Номер в едином реестре российского ПО	№ и номер договора
1	Wtware	100	Операционная система тонких клиентов	Ковалёв Андрей Александрович	1960	2471/05-18 от 28.05.2018
2	МойОфис Стандартный. Лицензия Корпоративная на	220	Офисное приложение	ООО "НОВЫЕ ОБЛАЧНЫЕ ТЕХНОЛО	283	без ограничения с правом на получении

	пользователя для образовательных организаций, без ограничения срока действия, с правом на получение обновлений на 1 год.			ГИИ"		е обновлений на 1 год.
3	LibreOffice		Офисное приложение	The Document Foundation	Свободно распространяемое ПО	
4	Windows 10 Education	700	Операционные системы	Microsoft	Подписка Azure Dev Tools for Teaching	
5	Яндекс.Браузер		Браузер	ООО «ЯНДЕКС»	3722	

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

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