

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

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
Е.С. Богомолова
«20» 08 2024г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: Медицинская генетика

Специальность: 31.08.62 Рентгенэндоваскулярные диагностика и лечение
(код, наименование)

Квалификация: врач по рентгенэндоваскулярным диагностике и лечению

Кафедра: госпитальной педиатрии

Форма обучения: очная

Трудоемкость дисциплины: 36 А.Ч.

Нижний Новгород
2024

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.62 Рентгенэндоваскулярные диагностика и лечение (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 21.08.2014 г. № 1105.

Разработчики рабочей программы:

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

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры госпитальной педиатрии
(протокол № 6, дата 23 мая 2024 года)

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



О.В. Халецкая

« 23 » мая 2024г.

СОГЛАСОВАНО
Начальник УМУ

(подпись)



А.С. Василькова

« 20 » 08 2024г.

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

1.1. Цель освоения дисциплины: участие в формировании соответствующих компетенций по вопросам медицинской генетики в профессиональной деятельности врача по рентгенэндоваскулярной диагностике и лечению.

1.2. Задачи дисциплины:

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

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

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

1.3. Требования к результатам освоения дисциплины

В результате изучения дисциплины обучающийся должен:

Знать:

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

Уметь:

- анализировать полученную информацию, принимать самостоятельное решение;
- реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с больными, страдающими наследственными заболеваниями и их родственниками;
- собрать информацию о молекулярно-генетических основах заболевания, возможностях применения молекулярно-генетических методов для диагностики и лечения заболевания;
- осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий;
- разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и(или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения.

Владеть:

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

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

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

2. Место дисциплины в структуре ООП ВО организации.

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

3. Результаты освоения дисциплины и индикаторы достижения компетенций.

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

№ п/п	Код компет енции	Наименование компетенции (или её части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
	ФГОС		
1.	ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	ИД-1 ПК-2.1 Должен знать принципы и порядок организации профилактических (скрининговых) исследований, медицинских осмотров, в том числе предварительных и периодических, диспансеризации, диспансерного наблюдения, алгоритм различных видов рентгенологического исследования, признаки заболеваний, а также воздействия вредных и (или) опасных производственных факторов, которые могут быть диагностированы с помощью рентгенологических методов исследования, показатели эффективности этих исследований, автоматизированные системы сбора и хранения результатов различных видов рентгенологических исследований ИД-2 ПК-2.2 Должен уметь организовывать проведение профилактических (скрининговых) исследований во время медицинских осмотров, в том числе предварительных и периодических, диспансеризации, диспансерного наблюдения в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретировать и анализировать результаты выполненных рентгенологических исследований (в том числе компьютерных томографических), и магнитно-резонансно-томографических исследований органов и систем организма человека при различной патологии, выявлять специфические для конкретного заболевания рентгенологические симптомы и синдромы заболеваний органов и систем организма человека, в том числе и при врожденной, генетической, наследственной патологии, оценивать динамику изменений при диспансерном наблюдении. ИД-3 ПК-2.3 Должен владеть навыками проведения

			рентгенологических исследований в рамках профилактических (скрининговых) исследований, медицинских осмотров, в том числе предварительных и периодических, диспансеризации, диспансерного наблюдения в соответствии с нормативными правовыми актами; интерпретировать результаты рентгенологических исследований (в том числе компьютерных томографических) и магнитно-резонансно-томографических исследований органов и систем организма человека при различной патологии, в том числе врожденной и генетической, наследственной, оформления заключения по проведенным рентгенологическим исследованиям, подготовки рекомендаций лечащему врачу при дальнейшем диспансерном наблюдении пациента.
2.	ПК-4	Готовность к применению рентгеноэндоскопических методов лечения	ИД-1 ПК-4.1 Должен знать физические и технические основы различных видов рентгенологических исследований, медицинские показания и противопоказания к диагностическим и лечебным рентгеноэндоскопическим исследованиям, основные рентгенологические симптомы и синдромы заболеваний органов и систем организма человека, в том числе и при врожденной, генетической и наследственной патологии ИД-2 ПК-4.2 Должен уметь интерпретировать и анализировать информацию о заболевании и (или) состоянии, полученную от пациентов (их законных представителей), а также из медицинских документов, определять показания, противопоказания для проведения рентгенологического исследования, уметь выбирать в соответствии с клинической задачей методики этого исследования, интерпретировать и анализировать полученные при рентгенологическом исследовании результаты, выявлять рентгенологические симптомы и синдромы предполагаемого заболевания в том числе и при подозрении на генетическую, наследственную и врожденную патологию, уметь проводить дифференциальную оценку и диагностику выявленных изменений с учетом МКБ ИД -3 ПК-4.3. Должен владеть навыками выбора и составления плана рентгенологического исследования, определения показаний и противопоказаний к проведению рентгенологического исследования (в том числе компьютерного томографического) и магнитно-резонансно-томографического исследования по информации от пациента с различной патологией, в том числе с генетической, наследственной и врожденной, и имеющимся анамнестическим, клиническим и лабораторным данным, должен владеть навыками обеспечения радиологической безопасности, навыком оформления заключения проведенного исследования с

			формулировкой нозологической формы патологического процесса в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ), или изложение предполагаемого дифференциально-диагностического ряда.
3.	ПК-8	Готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации	ИД-1_{ПК-8.1} Должен знать клинические признаки осложнений при введении контрастных лекарственных препаратов при рентгенологических исследованиях (в том числе компьютерных томографических) и магнитно-резонансных исследованиях; ИД-2_{ПК-8.2} Порядок и правила оказания медицинской помощи при возникновении осложнений при проведении рентгенологических исследований (в том числе компьютерных томографических) и магнитно-резонансно-томографических исследований, правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации, знать методику сбора жалоб и анамнеза у пациентов (и их законных представителей), методику физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) ИД-3_{ПК-8.3} Должен уметь выявлять состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания; выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации; оказывать медицинскую помощь пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), развившихся при любой патологии, в том числе наследственной, врожденной, генетической, и при возникновении осложнений при проведении рентгенологических исследований (в том числе компьютерных томографических) и магнитно-резонансно-томографических исследований, применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме. ИД-4_{ПК-8.4} Должен владеть навыками оценки состояния пациентов, распознавание состояний, представляющих угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме; владеть навыками оказания неотложной помощи при данных клинических ситуациях, применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме в том числе, развившихся на фоне врожденной, наследственной, генетической

			патологии.
4.	ПК-12	Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	ИД-1_{ПК-12.1} Знать основные молекулярно-генетические цифровые технологии, биоинформационные основы анализа геномных данных в диагностике наследственных болезней, информацию о молекулярно-генетических основах заболевания, возможностях применения молекулярно-генетического методов для диагностики и лечения при наследственной и генетической патологии. ИД-2_{ПК-12.1} Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента. ИД-3_{ПК-12.1} Владеть навыками интерпретации результатов молекулярно-генетического обследования пациента для диагностики и лечения наследственного заболевания.

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

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1	ПК-2 ПК-4, ПК-8, ПК-12	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине.	Персонализированная медицина. Концепция медицины будущего - 4П. Биомаркерные тесты как одна из основ персонализированной медицины. Геномика и геномные технологии. Проекты по изучению генома человека. Фармакогеномика – первые успехи персонализированной медицины. Создание новых лекарственных препаратов. Концепция лекарственной метаболической безопасности. Современные молекулярно-генетические методы исследований в медицине (фрагментарный анализ, биочипы, ПЦР-диагностика, секвенирование и др.).
2		Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.	Диагностика наследственных болезней. Анализ клинических, биохимических и геномных данных в диагностике наследственных болезней, интерпретация результатов обследования.
3		Раздел 3. Мультифакториальное наследование и	Мультифакториальное наследование. Критерии мультифакториального наследования. Болезни с наследственным предрасположением.

	болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	Генетика врожденных пороков. Персонализированный расчет генетических рисков.
--	--	---

5. Объем дисциплины и виды учебной работы

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

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды учебной работы:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)					
		Л	ЛП	ПЗ	С	СРО	всего
1.	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине.	2	-	4	-	3	9
2	Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.	-	-	7	3	3	13
3.	Раздел 3. Мультифакториальное	2	-	4	5	3	14

наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонифицированный расчет генетических рисков.						
ИТОГО	4	-	15	8	9	36

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

6.2. Тематический план видов учебной работы:

6.2.1 Тематический план лекций:

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

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

6.2.3. Тематический план практических занятий:

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

6.2.4. Тематический план семинаров

№ п/п	Наименование тем семинаров	Объем в АЧ	
		1 год	2 год
1.	Алгоритмы дифференциально-диагностического поиска при наследственных заболеваниях.	3	-
2.	Мультифакториальное наследование. Критерии мультифакториального наследования. Болезни с	5	-

	наследственным Персонализированный расчет генетических рисков.		
	ИТОГО (всего - 8АЧ)		

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

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

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

№ п/п	Год обу- чен- ия	Формы контроля		Наименование раздела (темы) дисциплины	Коды компете- ний	Оценочные средства		
						виды	кол-во контро- льных вопрос- ов	кол-во вариан- тов тестов- ых задани- й
1.	1	Теку- щий контр- оль	Контроль освоения раздела (темы)	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине. Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и	ПК-2 ПК-4, ПК-8, ПК-12	Тестовые задания, ситуационные задачи, собеседование	32 7 5	Неограниченно при компьютерной форме тестирования 2 1

				клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней. Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.				
2.	1	Промежуточная аттестация	Зачет	Все темы раздела	ПК-2 ПК-4, ПК-8, ПК-12	Тестовые задания	65	Неограниченно при компьютерной форме тестирования

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

8.1. Перечень основной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Медицинская генетика: учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко[и др.] ; под ред. Н. П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html	Электронный ресурс	
2.	Наследственные болезни: практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html	Электронный ресурс	

2.	Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0.- URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html	Электронный ресурс
----	---	--------------------

8.2. Перечень дополнительной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - М.: Гэотар Медиа, 2014. - 224 с. - URL: http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970429860.html	Электронный ресурс	
2.	Наследственные болезни: национальное руководство / гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2013. – 936 с. - ISBN 9785970424698		1
3.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста: монография – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html	Электронный ресурс	
4.	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		1
5.	Иммунология. Практикум: клеточные, молекулярные и генетические методы исследования: учебное пособие, рек. М-вом образ. и науки РФ, рек. ГОУ ВПО "Моск. мед. акад. им. И.М. Сеченова" для студ. учрежд. высш. проф. образования / под ред.: Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской. - М. :Гэотар Медиа, 2014. - 174,[2] с. Ковальчук, Л. В. Иммунология : практикум : учебное пособие / под ред. Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 176 с. - ISBN 978-5-9704-3506-9. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435069.html	Электронный ресурс	
6.	ПЦР в реальном времени : научное издание / Д. В. Ребриков [и др.] ; под ред. д-ра биол. наук Д. В. Ребрикова. - 4-е изд. - М.: БИНОМ. Лаборатория		1

	знаний, 2021. - 232 с.		
7.	Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода : руководство / Л.В. Акуленко, Т. В. Золотухина, И. Б. Манухин. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2013. - 292,[1] с. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л. В. Акуленко Ю. О. Козлова, И. Б. Манухин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4921-9. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html	Электронный ресурс	

8.3. Перечень методических рекомендаций для самостоятельной работы:

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

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

8.4.1. Внутренняя электронная библиотечная система университета (ВЭБС)

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС): http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web	Труды профессорско-преподавательского состава университета: учебники, учебные пособия, сборники задач, методические пособия, лабораторные работы, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено

8.4.2. Электронные образовательные ресурсы, приобретенные ПИМУ

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
1.	ЭБС «Консультант студента»: комплект «Медицина. Здравоохранение (ВО), комплект Медицина. Здравоохранение (СПО), комплект Медицина (ВО)	Учебная литература, дополнительные материалы (аудио-, видео-, интерактивные материалы, тестовые задания) для высшего медицинского и фармацевтического образования	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено Срок действия : до 31.12.2024

	ГЭОТАР-Медиа. BooksInEnglish, комплект «Медицина (ВО) Учебники 3.0» https://www.studentlibrary.ru/		библиотеки ПИМУ)	
2.	База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»: https://www.rosmedlib.ru	Национальные руководства, клинические рекомендации, учебные пособия, монографии, атласы, фармацевтические справочники, аудио- и видеоматериалы, МКБ-10 и АТХ	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограниче но Срок действия : до 31.12.20 24
3.	Электронная библиотечная система «BookUp»: https://www.books-up.ru	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий. Коллекция подписных изданий формируется точно. В рамках проекта «Большая медицинская библиотека» доступны издания вузов- участников проекта	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ); с компьютеров университета. Для чтения доступны издания из раздела «Мои книги».	Не ограниче но Срок действия : до 31.07.20 24
4.	Электронная библиотека «Юрайт»: https://urait.ru/	Коллекция изданий по психологии, этике, конфликтологии	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограниче но Срок действия : до 31.05.20 24
5.	Электронная библиотека «Гребенников»: https://grebennikon.ru	Коллекция периодических изданий по менеджменту, маркетингу и управлению кадрами	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной	Не ограниче но Срок действия : до 31.07.20

			библиотеки ПИМУ)	24
6.	Электронная библиотечная система «ЛАНЬ» (договор на бесплатной основе): https://e.lanbook.com/	Коллекция изданий из фондов библиотек-участников Консорциума сетевых электронных библиотек (более 360 вузов)	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено Срок действия : не ограничен
7.	Электронные периодические издания в составе базы данных «Научная электронная библиотека eLIBRARY: https://elibrary.ru	Электронные медицинские журналы	С компьютеров университета ; с любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (после регистрации с компьютеров ПИМУ)	Не ограничено Срок действия : 31.12.2024
8.	Электронные периодические издания в составе базы данных «ИВИС»: http://eivis.ru/	Электронные медицинские журналы. Доступ к журналу «Санитарный врач» предоставляется с издательской платформы с сайта https://panor.ru/	С компьютеров университета ; с любого компьютера и мобильного устройства по логину и паролю	Не ограничено Срок действия : 31.12.2024
9.	Электронная коллекция OpenAccess в составе Электронно-библиотечной системы ZNANIUM.COM (договор на бесплатной основе): https://znanium.com/	Учебные и научные издания, периодические издания, статьи различной тематической направленности (в том числе по медицине и биологии)	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено Срок действия : до 31.12.2024
10.	Национальная электронная библиотека (НЭБ) (договор на бесплатной основе): http://нэб.рф	Электронные копии изданий (в т.ч. научных и учебных) по широкому спектру знаний	Научные и учебные произведения, не переиздававшиеся последние 10 лет – в открытом доступе.	Не ограничено Срок действия не

			Произведения, ограниченные авторским правом, – с компьютеров научной библиотеки.	ограничен (договор пролонгируется каждые 5 (пять) лет).
11.	Электронная справочно-правовая система «Консультант Плюс» (договор на бесплатной основе): http://www.consultant.ru	Нормативные документы, регламентирующие деятельность медицинских и фармацевтических учреждений	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен Срок действия : не ограничен
12.	Интегрированная информационно-библиотечная система (ИБС) научно-образовательного медицинского кластера Приволжского федерального округа – «Средневолжский» (договор на бесплатной основе)	Электронные копии научных и учебных изданий из фондов библиотек-участников научно-образовательного медицинского кластера ПФО «Средневолжский	Доступ предоставляется по заявке на по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничен Срок действия : не ограничен
13.	Электронные периодические издания МИАН (в рамках Национальной подписки): http://www.mathnet.ru/	Коллекция электронных версий математических журналов Математического института им. В.А. Стеклова РАН.	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен Срок действия : не ограничен
14.	Электронное периодическое издание «Успехи химии» (в рамках Национальной подписки): https://uspkhim.ru/	Электронная версия журнала «Успехи химии».	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен Срок действия : не ограничен
15.	Электронное	Электронная версия	С компьютеров	Не

	периодическое издание «Успехи физических наук» (в рамках Национальной подписки): https://ufn.ru/	журнала «Успехи физических наук».	научной библиотеки	ограничено Срок действия : не ограничен
16.	Электронное периодическое издание «Квантовая электроника» (в рамках Национальной подписки): https://ufn.ru/	Электронная версия журнала «Квантовая электроника».	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничено Срок действия : не ограничен
17.	Электронные коллекции издательства SpringerNature (в рамках Национальной подписки): https://rd.springer.com/	Полнотекстовые научные издания (журналы, книги, статьи, научные протоколы, материалы конференций и др.) по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета с использованием корпоративной почты)	Не ограничено Срок действия : не ограничен
18.	База данных периодических изданий издательства Wiley (в рамках Национальной подписки): www.onlinelibrary.wiley.com	Периодические издания издательства Wiley по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета)	Не ограничено Срок действия : 31.12.2024
19.	База данных TheCochraneLibrary (в рамках Национальной подписки): www.cochranelibrary.com	Научные материалы по медицине: информация о клинических испытаниях, кокрейновские обзоры, некокрейновские систематические обзоры, методологические исследования, технологические и экономические оценки по	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети)	Не ограничено Срок действия : 31.12.2024

		определенной теме и заболеванию	университета)	
20.	База данных периодических изданий издательства Lippincott Williams & Wilkins (в рамках Национальной подписки): ovidsp.ovid.com/autologin.cgi	Периодические издания издательства LWW по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничено Срок действия : 31.12.2024
21.	База данных Questel Orbit (в рамках Национальной подписки): https://www.orbit.com/	Патентная база данных компании Questel	С компьютеров университета	Не ограничено Срок действия : 31.12.2024
22.	Коллекция BMJ Knowledge Resources от издательства BMJ Publishing (в рамках Национальной подписки): journals.bmj.com	Периодические издания издательства BMJ Publishing по медицинским наукам. BMJ Case Reports - база данных, содержащая отчеты о клинических случаях, истории болезней и информацию о распространенных и редких заболеваниях	С компьютеров университета, с любого компьютера по логину и паролю (предоставляется библиотекой по запросу)	Не ограничено Срок действия : 31.12.2024
23.	Электронная коллекция «eBook Collections» издательства SAGE Publishing (в рамках Национальной подписки): sk.sagepub.com/books/discipline	Полнотекстовые электронные книги от издательства SAGE Publishing по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	С компьютеров университета	Не ограничено Срок действия : не ограничен

8.4.3. Ресурсы открытого доступа (указаны основные)

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Отечественные ресурсы				
1.	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ):	Полнотекстовые электронные копии печатных изданий и оригинальные	С любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничено

	http://нэб.рф	электронные издания по медицине и биологии		
2.	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU: https://elibrary.ru	Рефераты и полные тексты научных публикаций, электронные версии российских научных журналов	С любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничено
3.	Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка: http://cyberleninka.ru	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и Ближнего зарубежья	С любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничено
4.	Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава РФ: https://cr.minzdrav.gov.ru/#/	Клинические рекомендации (протоколы лечения), алгоритмы действий врача (блок-схемы, пути ведения), методические рекомендации, справочная информация	С любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничено
Зарубежные ресурсы (указаны основные)				
1.	PubMed: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed	Поисковая система Национальной медицинской библиотеки США для поиска публикаций по медицине и биологии в англоязычных базах данных «Medline», «PreMedline» и файлах издательских описаний	С любого компьютера и мобильного устройства.	Не ограничено
2.	Directory of Open Access Journals: http://www.doaj.org	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции периодических изданий	С любого компьютера и мобильного устройства.	Не ограничено
3.	Directory of open access books (DOAB): http://www.doabooks.org	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции научных книг	С любого компьютера и мобильного устройства.	Не ограничено

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

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

1. Учебные аудитории для проведения практических занятий, семинаров, текущего контроля и промежуточной аттестации

2. Лекционный зал.

3. Помещение для самостоятельной работы

9.2. Перечень оборудования, необходимого для проведения аудиторных занятий по

дисциплине.

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

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

- компьютерные презентации по всем темам лекционного и практического курсов,
- учебные видеофильмы по разделам: молекулярная биология, методы ДНК-диагностики

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

№ п.п	Программное обеспечение	Кол-во лицензий	Тип программного обеспечения	Производитель	Номер в едином реестре российского ПО	№ и дата договора
1	Программный комплекс Com muniGate Pro Ver. 6.3	11200	Платформа коммуникаций (электронная почта, файловый обмен)	АО«СТАЛ КЕРСОФТ»	7112	22с-1805 от 23.08.2022
2	SamowareDesktopclient	300	Почтовый клиент	АО«СТАЛ КЕРСОФТ»	6296	22С-3603 от 24.11.2022
3	WEBINAR (ВЕБИНАР)		Платформа для онлайн мероприятий	ООО "ВЕБИНАР ТЕХНОЛОГИИ"	3316	17-ЗК от 28.04.2022
4	Wtware	100	Операционная система тонких клиентов	Ковалёв Андрей Александрович	1960	2471/05-18 от 28.05.2018
5	МойОфис Стандартный. Лицензия Корпоративная на пользователя для образовательных организаций, без ограничения срока действия, с правом на получение обновлений на 1 год.	220	Офисное приложение	ООО "НОВЫЕ ОБЛАЧНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ"	283	без ограничения с правом на получение обновлений на 1 год.

6	Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Расширенный Russian Edition. 1000-1499 Node 1 year Educational Renewal License - Лицензия	1500	Средства антивирусной защиты		207	04-ЗК от 10.02.2023
7	Trusted.Net	10000	Средства управления доступом к информационным ресурсам	ООО "Цифровые технологии"	1798	218 от 13.12.2021
8	LibreOffice		Офисное приложение	The Document Foundation	Свободно распространяемое ПО	
9	Windows 10 Education	700	Операционные системы	Microsoft	Подписка Azure Dev Tools for Teaching	
10	AstraLinux Special Edition вариант лицензирования «Орел»	17	Операционная система для рабочих станций	ООО "РУСБИТЕХ-АСТРА"	369	22С-3602 от 30.11.2022
11	AstraLinux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	3	Операционная система	ООО "РУСБИТЕХ-АСТРА"	369	22С-3602 от 30.11.2022
12	AstraLinux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	1	Операционная система	ООО "РУСБИТЕХ-АСТРА"	369	22С-3243 от 31.10.2022
13	AstraLinux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	4	Операционная система	ООО "РУСБИТЕХ-АСТРА"	369	22С-3243 от 31.10.2022
14	AliveColors Business (лицензия для образовательных)	10	Графический редактор	ООО «АКВИС Лаб»	4285	23С-269 от 16.02.2023

	учреждений) 10-14 пользователей					
15	MasterPdfEditor для образовательных учреждений	10	Редактор PDF файлов	ООО «Коде Индастри»	10893	23С-269 от 16.02.2023
16	СПС КонсультантПлюс	50	Справочная система	ЗАО "КОНСУЛЬТАНТ ПЛЮС"	212	03-3К от 09.02.2023
17	JalingaStudio	2		ООО "ЛАБОРАТОРИЯ ЦИФРА"	4577	214 от 08.12.2021, 23с-71 от 14.02.2023
18	«КриптоПро CSP» версии 5.0, 4332; «КриптоПро CSP» версии 5.0, 8835	306	Средства криптографической защиты информации и электронной подписи	ООО "КРИПТО-ПРО"	4332	12-305 от 28.12.21
19	Яндекс.Браузер		Браузер	ООО «ЯНДЕКС»	3722	

Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России)

Кафедра

Госпитальной педиатрии

ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ

рабочая программа по дисциплине
Медицинская генетика

Специальность: 31.08.62 Рентгенэндоваскулярные диагностика и лечение

Форма обучения: очная

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

Утверждено на заседании кафедры

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

Зав. кафедрой

уч.ст, уч.званиеподпись

расшифровка

Председатель ЦМС

д.м.н., профессор

/ Е.С. Богомолова
подпись

« _____ » _____ 20__ г.