

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



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

Е.С. Богомолова

_____ 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: Медицинская генетика

Специальность: 31.08.78 Физическая и реабилитационная медицина
(код, наименование)

Квалификация: врач физической и реабилитационной медицины

Кафедра: госпитальной педиатрии

Форма обучения: очная

Трудоемкость дисциплины: 36 А.Ч.

Нижний Новгород
2023

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.78 Физическая и реабилитационная медицина (уровень подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре), утвержденным приказом Министерством науки и высшего образования Российской Федерации от «02» февраля 2022 г. № 96.

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 № 8, дата 21 09 2023 года)

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



О.В. Халецкая

«21» 09 2023 г.

СОГЛАСОВАНО
Начальник УМУ



(подпись)

О.М. Московцева

«10» 11 2023 г.

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

1.1. Цель освоения дисциплины: участие в формировании соответствующих компетенций по вопросам медицинской генетики в профессиональной деятельности специалиста по медицинской реабилитации.

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-генетического методов для диагностики и лечения заболевания;
- проводить сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания, социального и профессионального анамнеза у пациентов (их законных представителей), имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности;
- осуществлять осмотр пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности
- проводить физикальное обследование пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма человека и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, определение степени выраженности ограничений жизнедеятельности, нарушений функций и структур организма человека в соответствии с Международной классификацией функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (далее - МКФ) определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий;
- определять реабилитационный потенциал, формулировать реабилитационный диагноз с учетом МКФ и реабилитационный план
- назначать лекарственные препараты, медицинские изделия и лечебное питание в целях коррекции нарушенных функций и структур организма человека, ограниченной жизнедеятельности пациента при заболеваниях и (или) состояниях; проводить мероприятия по вторичной профилактике в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения)

по вопросам оказания медицинской помощи по медицинской реабилитации, с учетом стандартов медицинской помощи

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 реабилитационного плана для 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.

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

3. Результаты освоения дисциплины и индикаторы достижения компетенций.

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

№ п/п	Код компетенции		Наименование компетенции (или её части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
	ФГОС	Профстандарт		
1.	ОПК-4	-	Способен обследовать пациентов с целью выявления ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека.	ИД-1.опк-4.1. Знать основные методы молекулярно-генетического анализа, возможности и особенности применения молекулярно-генетических методов в диагностике болезней; клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов на лабораторное и инструментальное обследование для диагностики наследственного заболевания с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи. ИД-2.опк-4.2. Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить полное

				физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий. ИД-3.опк-4.3. Владеть навыками интерпретации результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику; навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и интерпретации его результатов; определения очередности объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий при подозрении на наследственное заболевание.
2.	ОПК-5	-	Способен назначать мероприятия по медицинской реабилитации пациентов, имеющих ограничения жизнедеятельности, нарушения функции и структур организма человека, контроль их эффективности и безопасности.	ИД-1.опк-5.1. Знать порядки оказания медицинской помощи пациентам по профилям наследственных заболеваний и (или) состояний, в связи с развитием которых проводятся мероприятия по медицинской реабилитации. ИД-2.опк-5.2. Уметь назначать лекарственные препараты, медицинские изделия и лечебное питание в целях коррекции нарушенных функций и структур организма человека, ограниченной жизнедеятельности пациента при заболеваниях и (или) состояниях; проводить мероприятия по вторичной профилактике в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями

				(протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи по медицинской реабилитации, с учетом стандартов медицинской помощи. ИД-3.опк-5.3. Владеть навыками разработки реабилитационного плана, определения реабилитационного потенциала пациента с наследственными заболеваниями, оценки результатов реализации индивидуальной программы медицинской реабилитации.
3.	ПК-1	A/01.8	Проведение обследования пациентов с целью выявления нарушений функций и структур организма человека и последовавших за ними ограничений жизнедеятельности.	ИД-1.пк-1.1. Знать основные клинические проявления наследственных заболеваний, порядок оказания медицинской реабилитации при них, современные методы клинической и параклинической диагностики нарушений функций, структур организма человека и жизнедеятельности, медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию методов инструментальной диагностики пациентов, имеющих ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека, методику формулирования реабилитационного диагноза и реабилитационного потенциала ИД-2.пк-1.2. Уметь интерпретировать и анализировать полученные результаты обследования пациента, имеющего ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований при врожденных пороках развития и наследственных заболеваниях. ИД-3.пк-1.3. Владеть навыками

				определения медицинских показаний для назначения технических средств реабилитации пациентам, имеющим ограничения жизнедеятельности, нарушения функций и структур организма человека.
4.	ПК-5	A/05.8	Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала.	ИД-1.пк-8.1. 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 заболевания. ИД-2.пк-8.2. Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента. ИД-3.пк-8.3. Владеть навыками интерпретации результатов молекулярно-генетического обследования пациента для диагностики и лечения наследственного заболевания.

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

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1 ПК-5	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических	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.).

		технологий в медицине.	
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 болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	Мультифакториальное наследование. Критерии мультифакториального наследования. Болезни с наследственным предрасположением. Генетика врожденных пороков. Персонализированный расчет генетических рисков.

5. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость (АЧ)		
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	1	2	3
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	2	-	4	-	3	9

	паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине.						
2	Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.	-	-	7	3	3	13
3.	Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	2	-	4	5	3	14
	ИТОГО	4	-	15	8	9	36

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

6.2. Тематический план видов учебной работы:

6.2.1 Тематический план лекций:

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

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

6.2.3. Тематический план практических занятий:

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

	биохимических и геномных данных в диагностике наследственных болезней, интерпретация результатов обследования в клинической практике.		
4.	Генетика врожденных пороков. Клиническая тератология.	4	-
	ИТОГО (всего - 15АЧ)		

6.2.4. Тематический план семинаров

№ п/п	Наименование тем семинаров	Объем в АЧ	
		1 год	2 год
1.	Алгоритмы дифференциально-диагностического поиска при наследственных заболеваниях.	3	-
2.	Мультифакториальное наследование. Критерии мультифакториального наследования. Болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	5	-
	ИТОГО (всего - 8АЧ)		

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

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

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

№ п/п	Го д обучения	Формы контроля		Наименование раздела (темы) дисциплины	Коды компетенций	Оценочные средства		
						виды	кол-во контрольных вопросов	кол-во вариантов тестовых заданий
1.	1	Текущий контроль	Контроль освоения раздела (темы)	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-5	Тестовые задания,	32	Неограниченно при компьютерной форме тестирования

				технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно- генетических технологий в медицине.		ситуацио нные задачи, собеседо вание	7 5	2 1
				Раздел 2. Диагностика наследственн ых болезней. Анализ и клиническая интерпретац ия геномных данных в диагностике наследственн ых болезней.				
				Раздел 3. Мультифактор иальное наследование и болезни с наследственны м предрасположе нием. Персонифицир ованный расчет генетических рисков.				
2.	1	Пром ежудо чная аттест ация	Зачет	Все разделы дисциплины	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-5	Тестовые задания	65	Неогр аниче нно при компь ютерн ой форме тести рован ия

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	Электронный ресурс	

	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		
6.	ПЦР в реальном времени : научное издание / Д. В. Ребриков [и др.] ; под ред. д-ра биол. наук Д. В. Ребрикова. - 4-е изд. - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2021. - 232 с.		1
7.	Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода : руководство / Л.В. Акуленко, Т. В. Золотухина, И. Б. Манухин. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2013. - 292,[1] с. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л. В. Акуленко Ю. О. Козлова, И. Б. Манухин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4921-9. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html	Электронный ресурс	

8.3. Перечень методических рекомендаций для самостоятельной работы:

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

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

8.4.1. Внутренняя электронная библиотечная система университета (ВЭБС)

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

8.4.2. Доступы, приобретенные университетом

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
1.	ЭБС «Консультант студента» (Электронная база данных «Консультант студента». База данных «Медицина. Здравоохранение (ВО) и «Медицина. Здравоохранение (СПО)»: https://www.studentlibrary.ru/	Учебная литература, дополнительные материалы (аудио-, видео-, интерактивные материалы, тестовые задания) для высшего медицинского и фармацевтического образования	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено
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 ограничено
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 ограничено
4.	Образовательная платформа «Юрайт»: https://urait.ru/	Коллекция изданий по психологии, этике, конфликтологии	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной	Не ограничено

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

10.	Электронное периодическое издание «Успехи химии» (в рамках Национальной подписки): https://uspkhim.ru/	Электронная версия журнала «Успехи химии».	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен
11.	Электронное периодическое издание «Успехи физических наук» (в рамках Национальной подписки): https://ufn.ru/	Электронная версия журнала «Успехи физических наук».	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен
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 индивидуальный логин и пароль с любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничен
13.	Электронная справочно-правовая система «Консультант Плюс» (договор на бесплатной основе): http://www.consultant.ru	Нормативные документы, регламентирующие деятельность медицинских и фармацевтических учреждений	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничен
14.	Национальная электронная библиотека (НЭБ) (договор на бесплатной основе): http://нэб.рф	Электронные копии изданий (в т.ч. научных и учебных) по широкому спектру знаний	Научные и учебные произведения, не переиздававшиеся последние 10 лет – в открытом доступе. Произведения, ограниченные авторским правом, – с компьютеров научной библиотеки.	Не ограничен
15.	Электронные коллекции издательства Springer Nature (в рамках	Полнотекстовые научные издания (журналы, книги, статьи, научные протоколы, материалы	С компьютеров университета, с любого компьютера по	Не ограничен

	Национальной подписки): https://rd.springer.com/	конференций и др.) по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета с использованием корпоративной почты)	
16.	База данных периодических изданий издательства Wiley (в рамках Национальной подписки): www.onlinelibrary.wiley.com	Периодические издания издательства Wiley по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета)	Не ограничен
17.	База данных The Cochrane Library (в рамках Национальной подписки): www.cochranelibrary.com	Научные материалы по медицине: информация о клинических испытаниях, кокрейновские обзоры, некокрейновские систематические обзоры, методологические исследования, технологические и экономические оценки по определенной теме и заболеванию	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета)	Не ограничен
18.	База данных периодических изданий издательства Lippincott Williams & Wilkins (в рамках Национальной подписки): ovidsp.ovid.com/autologin.cgi	Периодические издания издательства LWW по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничен
19.	Электронная коллекция «Freedom» на платформе Science Direct (в рамках Национальной подписки): https://www.sciencedirect.com .	Периодические издания издательства Elsevier по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета с использованием	Не ограничен

			корпоративной почты)	
20.	База данных Questel Orbit (в рамках Национальной подписки): https://www.orbit.com/	Патентная база данных компании Questel	С компьютеров университета	Не ограничен
21.	Коллекция BMJ Knowledge Resources от издательства BMJ Publishing (в рамках Национальной подписки): journals.bmj.com	Периодические издания издательства BMJ Publishing по медицинским наукам. BMJ Case Reports - база данных, содержащая отчеты о клинических случаях, истории болезней и информацию о распространенных и редких заболеваниях	С компьютеров университета, с любого компьютера по логину и паролю (предоставляется библиотекой по запросу)	Не ограничен
22.	База данных периодических изданий издательства Begell House (в рамках Национальной подписки): www.dl.begellhouse.com/collections/341eac9a770b2cc3.html	Периодические издания издательства Begell House по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничен
23.	База данных периодических изданий от Американской Урологической Ассоциации (в рамках Национальной подписки): www.auajournals.org	Периодические издания от Американской Урологической Ассоциации (American Urological Association). В коллекцию входят журналы: Journal of Urology и Urology Practice.	С компьютеров университета	Не ограничен
24.	База данных периодических изданий от Американской кардиологической ассоциации (в рамках Национальной подписки): www.ahajournals.org	Периодические издания от Американской кардиологической ассоциации (American Heart Association).	С компьютеров университета	Не ограничен
25.	Электронная коллекция «Royal Society of Medicine Collection» издательства SAGE	Периодические издания издательства SAGE Publishing по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничен

	Publishing (в рамках Национальной подписки): journals.sagepub.com			
26.	Электронная коллекция «eBook Collections» издательства SAGE Publishing (в рамках Национальной подписки): search.ebscohost.com	Полнотекстовые электронные книги от издательства SAGE Publishing по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	С компьютеров университета	Не ограничено

8.4.3. Ресурсы открытого доступа (указаны основные)

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

		данных «Medline», «PreMedline» и файлах издательских описаний		
2.	Directory of Open Access Journals: http://www.doaj.org	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции периодических изданий	С любого компьютера и мобильного устройства.	Не ограничен
3.	Directory of open access books (DOAB): http://www.doabooks.org	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции научных книг	С любого компьютера и мобильного устройства.	Не ограничен

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

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

1. Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации,

2. Помещения 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 CommuniGate Pro Ver. 6.3	11200	Платформа коммуникаций (электронная почта, файловый обмен)	АО «СТАЛ КЕРСОФТ»	7112	22с-1805 от 23.08.2022
2	Samoware Desktop client	300	Почтовый клиент	АО «СТАЛ КЕРСОФТ»	6296	22С-3603 от 24.11.2022
3	WEBINAR (ВЕБИНАР)		Платформа для онлайн мероприятий	ООО "ВЕБИНАР ТЕХНОЛОГИИ"	3316	17-ЗК от 28.04.2022
4	Wtware	100	Операционная	Ковалёв	1960	2471/05-

			система тонких клиентов	Андрей Александрович		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	Astra Linux Special Edition вариант лицензирования «Орел»	17	Операционная система для рабочих станций	ООО "РУСБИТЕ X-АСТРА"	369	22С-3602 от 30.11.2022

11	Astra Linux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	3	Операционная система	ООО "РУСБИТЕ Х-АСТРА"	369	22С-3602 от 30.11.202 2
12	Astra Linux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	1	Операционная система	ООО "РУСБИТЕ Х-АСТРА"	369	22С-3243 от 31.10.202 2
13	Astra Linux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	4	Операционная система	ООО "РУСБИТЕ Х-АСТРА"	369	22С-3243 от 31.10.202 2
14	AliveColors Business (лицензия для образовательн ых учреждений) 10-14 пользователей	10	Графический редактор	ООО «АКВИС Лаб»	4285	23С-269 от 16.02.202 3
15	Master Pdf Editor для образовательн ых учреждений	10	Редактор PDF файлов	ООО «Коде Индастри»	10893	23С-269 от 16.02.202 3
16	СПС КонсультантП люс	50	Справочная система	ЗАО "КОНСУЛЬ ТАНТ ПЛЮС"	212	03-ЗК от 09.02.202 3
17	Jalinga Studio	2		ООО "ЛАБОРАТ ОРИЯ ЦИФРА"	4577	214 от 08.12.202 1, 23с-71 от 14.02.202 3
18	«КриптоПро CSP» версии 5.0, 4332; «КриптоПро CSP» версии 5.0, 8835	306	Средства криптографичес кой защиты информации и электронной подписи	ООО "КРИПТО- ПРО"	4332	12-305 от 28.12.21
19	Яндекс.Браузе р		Браузер	ООО «ЯНДЕКС»	3722	

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

Кафедра

Госпитальной педиатрии

ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ

рабочая программа по дисциплине
Медицинская генетика

Специальность: 31.08.78 Физическая и медицинская реабилитация

Форма обучения: очная

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

Утверждено на заседании кафедры

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

Зав. кафедрой

,уч.ст, уч.звание

подпись

расшифровка

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

Кафедра
Госпитальной педиатрии

ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ

рабочая программа по дисциплине
Медицинская генетика

Направление подготовки / специальность: 31.08. 78 Физическая и реабилитационная медицина

Форма обучения: очная

№ пп	№ и наименование раздела программы	Содержание внесенных изменений	Дата вступления изменений в силу	Подпись исполнителя
1	8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (печатные, электронные издания, интернет и другие сетевые ресурсы). 8.4.2. Доступы, приобретенные университетом	Актуализация электронных образовательных ресурсов, используемых в процессе преподавания дисциплины. Удалены ресурсы: п.19, п22, п. 23, п.24, п. 25 По ресурсам п.1,2,3,4,6,7,8,16,17,18,20- установлен срок действия до 31.12.2024 Добавлены ресурсы: Электронная библиотека «Гребенников»: https://grebennikon.ru срок действия: до 31.12.2024 Электронное периодическое издание «Квантовая электроника» (в рамках Национальной подписки): https://ufn.ru/ срок действия: не ограничен	02.2024г.	

Утверждено на заседании кафедры госпитальной педиатрии
Протокол № 1 от «9» января 2024 г.

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

название кафедры, уч.ст, уч.звание

 / О.В.Халецкая
подпись _____
расшифровка

Председатель ЦМС
д.м.н., профессор

 / Е.С. Богомолова
подпись _____

«26» 02 2024 г.