Владимирский филиал федерального государственного бюджетного
образовательного учреждения высшего образования
«Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ

Исполняющий обязанности директора

Владимирского филиала

_____ Ю.В. Арсенина

«07» 04 2025 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

Название дисциплины: **МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Специальность: **31.08.18 НЕОНАТОЛОГИЯ**
*(код, наименование)*

Квалификация: **ВРАЧ-НЕОНАТОЛОГ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

Трудоемкость дисциплины: **36 А.Ч.**

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО - подготовка кадров высшей квалификации по ь программам ординатуры по специальности 31.08.18 Неонатология, утвержденным приказом Министерством науки и высшего образования Российской Федерации от «30» июня 2021г. № 559.

СОГЛАСОВАНО
Начальник УМО _____ И.Ю. Калашникова
(подпись)

«07» 04 _____ 2025г.

**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-неонатолога.

1.2. Задачидисциплины:

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 заболеваниях.

***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;
- 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 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 проводить клиническую диагностику и обследование пациентов. | 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.<br>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 лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность | ИД-1.$_{ОПК-5.1}$ Знать основные 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 заболеваниях. ИД-2.$_{ОПК-5.2}$Уметь разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | | | | нежелательные реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и(или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения.<br>ИД-3.$_{ОПК-5.3}$ Владеть навыками разработки плана лечения пациентов с наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи. |
| 3. | ПК-2 | A/02.8 | Проведение медицинского обследования новорожденных и недоношенных детей с целью установления диагноза. | ИД- 1.$_{ПК-2.1}$ Знать показания для назначения лабораторных и инструментальных исследований новорожденным и недоношенным детям в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи при подозрении на наследственное заболевание.<br>ИД-2.$_{ПК-2.2}$ Уметь интерпретировать и анализировать результаты комплексного обследования новорожденных и недоношенных детей; выявлять у новорожденных и недоношенных детей клинические симптомы и синдромы, патологические состояния и заболевания (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям): врожденные пороки развития органов и систем; генетические заболевания, в том числе наследственные и врожденные нарушения обмена веществ. |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | | | | ИД-3.$_{ПК-2.3.}$ Владеть навыками диагностики заболеваний и патологических состояний у новорожденных и недоношенных детей; заболеваний и патологических состояний у новорожденных и недоношенных детей, требующих консультаций врачей-специалистов. |
| 4. | ПК-5 | А/05.8 | Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала | ИД-1$_{ПК-5.1}$ 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.<br>ИД-2$_{ПК-5.1}$ Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента.<br>ИД-3$_{ПК-5.1}$Владеть навыками интерпретации результатовмолекулярно-генетического обследования пациента для диагностики и лечения наследственного заболевания. |

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

| № п/п | Код компе-тенции | Наименование раздела дисциплины | Содержание раздела в дидактических единицах |
|---|---|---|---|
| 1 | ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-5 | Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализованной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии.<br>Возможности и перспективы применения | Персонализованная медицина.<br>Концепция медицины будущего - 4П.<br>Биомаркерные тесты как одна из основ персонализированной медицины.<br>Геномика и геномные технологии.<br>Проекты по изучению генома человека.<br>Фармакогеномика – первые успехи персонализированной медицины.<br>Создание новых лекарственных препаратов.<br>Концепция лекарственной метаболической безопасности.<br>Современные молекулярно-генетические методы |

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

**5. Объем дисциплины и виды учебной работы**

| Вид учебной работы | Трудоемкость | | Трудоемкость (АЧ) | |
|---|---|---|---|---|
| | объем в зачетных единицах (ЗЕ) | объем в академических часах (АЧ) | 1 | 2 |
| Аудиторная работа, в том числе | | | | |
| Лекции (Л) | 0,11 | 4 | 4 | - |
| Лабораторные практикумы (ЛП) | | | | - |
| Практические занятия (ПЗ) | 0,42 | 15 | 15 | - |
| Семинары (С) | 0,22 | 8 | 8 | - |
| Самостоятельная работа обучающегося (СРО) | 0,25 | 9 | 9 | - |
| Промежуточная аттестация | | | | - |
| зачет/экзамен | | | зачет | - |
| 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 | 2 | - | 4 | - | 3 | 9 |

| | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | персонализованной медицины. Генетический 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. Персонифицированный 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 - 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 | 2 | - |

| | | | |
|---|---|---|---|
| | наследственных заболеваний. | | |
| 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 диффернциально-диагностического поиска при наследственных заболеваниях. | 3 | - |
| 2. | Мультифакториальное наследование. Критерии мультифакториального наследования. Болезни с наследственным предрасположением. Персонифицированный расчет генетических рисков. | 5 | - |
| | ИТОГО (всего - 8АЧ) | | |

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

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

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

| № п/п | Год обучения | Формы контроля | | Наименование раздела (темы) дисциплины | Коды компетенций | Оценочные средства | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | | | | виды | кол-во контрольных вопросов | кол-во вариантов тестовых заданий |
| 1. | 1 | Текущий контроль | Контроль освоения раздела (темы) | Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализованной медицины. Генетический паспорт. | ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-5 | Тестовые задания | 15 | Компьютерное тестирование (вариант формируется метод |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | | Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине. | | Собеседование | 1 | ом случайной выборки)<br>3 |
| | | | | Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней. | ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-5 | Тестовые задания<br>Собеседование<br>Ситуационные задачи | 15<br>1<br>1 | Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)<br>3<br>5 |
| | | | | Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонифицированный расчет генетических рисков. | ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-5 | Тестовые задания<br>Собеседование<br>Ситуационные задачи | 15<br>1<br>1 | Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)<br>3<br>5 |
| 2. | 1 | Промежуточная аттест | Зачет | Все темы раздела | ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-5 | Тесты | 30 | Компьютерное тестир |

| | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | ация | | | | | | ование (вариант формируется методом случайной выборки) |

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

8.1. Перечень основной литературы:

| № | Наименование согласно библиографическим требованиям | Количество экземпляров | |
|---|---|---|---|
| | | На кафедре | В библиотеке |
| 1. | Медицинская генетика: учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко[и др.] ; под ред. Н. П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - URL: 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.: | Электронный | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| | ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html | 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. Игнатьевой, Л. В. Ганковской. - М. : Гэотар Медиа, 2014. - 174,[2] с.<br>Ковальчук, Л. В. Иммунология : практикум : учебное пособие / под ред. Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатьевой, 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 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.<br>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:

| № п/п | 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 | Краткая характеристика (контент) | Условия доступа | Количество |
|---|---|---|---|

| | | | |
|---|---|---|---|
| ресурса | | | 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. Доступы, приобретенные университетом

| № 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) ГЭОТАР-Медиа. Books in English, комплект «Медицина (ВО) Учебники 3.0» 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<br><br>Срок действия: до 31.12.2025 |
| 2. | Справочно-информационная система «MedBaseGeotar» (бывшая база Консультант врача): https://mbasegeotar.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<br><br>Срок действия: до 31.12.2025 |
| 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 точечно. В рамках проекта «Большая | С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной | Не ограничено<br><br>Срок действия: до 31.10.202 |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | | медицинская библиотека» доступны издания вузов-участников проекта | библиотеки ПИМУ);<br>С компьютеров университета.<br>Для чтения доступны издания из раздела «Мои книги». | 5 |
| 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 ограничено<br><br>Срок действия: до 30.06.2025 |
| 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 ограничено<br><br>Срок действия: до 31.12.2025 |
| 6. | Электронные периодические издания в составе базы данных «Научная электронная библиотека eLIBRARY: https://elibrary.ru | Электронные медицинские журналы | С компьютеров университета;<br>С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (после регистрации с компьютеров ПИМУ) | Не ограничено<br><br>Срок действия: до 31.12.2025 |
| 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;<br>С любого компьютера и мобильного устройства по логину и паролю | Не ограничено<br><br>Срок действия: до 31.12.2025 |
| 8. | Национальная электронная | Электронные копии изданий (в т.ч. научных и | С компьютеров научной | Не ограничен |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | библиотека (НЭБ) (договор на бесплатной основе): http://нэб.рф | учебных) по широкому спектру знаний | библиотеки | о<br><br>Срок действия не ограничен (договор пролонгируется каждые 5 (пять) лет). |
| 9. | 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 ограничено<br><br>Срок действия: не ограничен |
| 10. | 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 ограничено<br><br>Срок действия: не ограничен |
| 11. | Электронные коллекции издательства Springer Nature (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<br><br>Срок действия: не ограничен |
| 12. | База данных периодических изданий издательства Wiley (в рамках | Периодические издания издательства Wiley по естественно-научным, медицинским и | С компьютеров университета, с любого компьютера по | Не ограничено |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | Национальной подписки): www.onlinelibrary.wiley.com | гуманитарным наукам | индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета) | Срок действия: до 30.06.2025 |

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.nihgov /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 | Директория открытого | С любого | Не |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | Access Journals: http://www.doaj.org | доступа к полнотекстовой коллекции периодических изданий | компьютера и мобильного устройства. | 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. Лекционный зал

2. Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации

3. Помещение для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования

4. Помещение для самостоятельной работы

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

1. Специализированная мебель и технические средства обучения, служащие для представления учебной информации большой аудитории, наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособия, обеспечивающие тематические иллюстрации.

2. Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде.

9.3. Комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения

| **№ п. п.** | **Программное обеспечение** | **кол-во лицензий** | **Тип программного обеспечения** | **Производитель** | **Номер в едином реестре российского ПО** | **№ Договора от Дата договора** |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | Программный комплекс CommuniGate Pro Ver. 6.3 | 11200 | Платформа коммуникаций (электронная почта, файловый обмен) | АО«СТАЛКЕРСОФТ» | 7112 | 22с-1805 от 23.08.2022 |
| 2 | Samoware Desktop client | 300 | Почтовый клиент | АО«СТАЛКЕРСОФТ» | 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 | 36-ЗК от 05.03.2024 |
| 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 "РУСБИТЕХ-АСТРА" | 369 | 22С-3602 от 30.11.2022 |
| 11 | Astra Linux Special Edition уровень | 3 | Операционная система | ООО "РУСБИТЕХ-АСТРА" | 369 | 22С-3602 от 30.11.202 |

| | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|
| | защищенности Усиленный («Воронеж») | | | | | 2 |
| 12 | Astra Linux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж») | 1 | Операционная система | ООО "РУСБИТЕХ-АСТРА" | 369 | 22С-3243 от 31.10.2022 |
| 13 | Astra Linux 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 учреждений) 10-14 пользователей | 10 | Графический редактор | ООО «АКВИС Лаб» | 4285 | 23С-269 от 16.02.2023 |
| 15 | Master Pdf Editor 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-ЗК от 09.02.2023 |
| 17 | Jalinga Studio | 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 | |
| 20 | QuPath | | ПО для анализа гистологических изображений | | Свободно распространяемое ПО | |

Владимирский филиал федерального государственного бюджетного
образовательного учреждения высшего образования
«Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

## ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ

рабочая программа по дисциплине
**Медицинская генетика**

Специальность: 31.08.18 Неонатология

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