

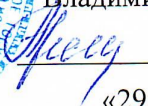
Владимирский филиал федерального государственного бюджетного
образовательного учреждения высшего образования
«Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ

Исполняющий обязанности директора

Владимирского филиала

 Ю.В. Арсенина

«29» августа 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: **Основы клинической генетики**

Специальность: **31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

(код, наименование)

Квалификация: **ВРАЧ — ЛЕЧЕБНИК**

Форма обучения: очная

Трудоемкость дисциплины: **36 А.Ч.**

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

СОГЛАСОВАНО
Начальник УМО


(ПОДПИСЬ)

И.Ю. Калашникова

«29» августа 2024 г.

1. Цель и задачи освоения дисциплины «Основы клинической генетики».

Цель освоения дисциплины: подготовка высококвалифицированного врача, владеющего определенными знаниями в области клинической генетики с учетом дальнейшего обучения и профессиональной деятельности по специальности «Лечебное дело», в т.ч. с применением знаний и навыков в сфере цифровых информационных и «сквозных» технологий, участие в формировании соответствующих компетенций: УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7.

Задачи дисциплины:

Знать:

- методы критического анализа и оценки современных научных достижений;
- основные принципы критического анализа;
- анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека;
- методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных заболеваниях;
- группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных заболеваний;
- механизм их действия, медицинские показания и противопоказания к назначению;
- совместимость, возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные; особенности оказания медицинской помощи в неотложных формах;
- возможности справочно-информационных систем и профессиональных баз данных;
- методику поиска информации, информационно-коммуникативных технологий;
- современную медико-биологическую терминологию;
- основы информационной безопасности и профессиональной деятельности;
- клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи;
- клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи;
- клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям;
- клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям;
- клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям;
- теоретические основы сбора, хранения, поиска и переработки информации в медицинских системах (База данных «Медицина. Здравоохранение (ВО) и «Медицина. Здравоохранение (СПО)» (ЭБС «Консультант студента», «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»), Мобильное приложение SP-навигатор, база данных Федеральных КРМЗРФ РОАГ, Международные электронные базы данных медицинской информации eLIBRARY, ObGyn, PabMed, Springer Science, Elsevier, Web of Science);

- использование информационных компьютерных систем, беспроводной связи в медицине и здравоохранении (ВКС, Электронный документооборот).

Уметь:

- получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.;
- собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области;
- оценить основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека;
- разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными; заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи;
- предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения;
- применять современные информационно-коммуникационные технологии для решения задач профессиональной деятельности;
- осуществлять эффективный поиск информации, необходимой для решения задач профессиональной деятельности с использованием справочных систем и профессиональных баз данных;
- пользоваться современной медико-биологической терминологией;
- осваивать и применять современные информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности;
- обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей;
- интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам;
- обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей;
- интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам;
- обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам;
- обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию;
- оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям;
- оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям;
- оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной помощи детям;
- использовать технологию сбора, хранения, поиска и переработки информации в медицинских системах (База данных «Медицина. Здравоохранение (ВО) и «Медицина. Здравоохранение (СПО)» (ЭБС «Консультант студента», «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»), Мобильное приложение SP- навигатор, база данных Федеральных КРМЗРФ РОАГ, Международные электронные базы данных медицинской информации eLIBRARY, ObGyn, PabMed, Springer Science, Elsevier, Web of Science);
- использовать информационные компьютерные системы, беспроводную связь в медицине и здравоохранении (ВКС, Электронный документооборот);

- пользоваться учебной, научной литературой, сетью интернет мобильными приложениями (Viber, WhatsApp, Telegram, VK) для профессиональной деятельности.

Владеть:

- методами исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности;
- разработкой стратегии действий для решения профессиональных проблем;
- методами оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач;
- методикой разработки плана лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи;
- навыками оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам с наиболее распространенными заболеваниями, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи;
- навыками подбора и назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий для лечения наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи;
- навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и немедикаментозного лечения у пациентов с наиболее распространенными заболеваниями;
- навыками подбора и назначения немедикаментозного лечения пациентам с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи;
- методами профилактики и лечения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе непредвиденных, возникших в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения; оказания медицинской помощи пациентам при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента в неотложной форме;
- методами применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в неотложной форме;
- навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссии и круглых столов;
- базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы (Word, Excel, PowerPoint);
- навыками поиска в сети интернет, работой образовательных интернет-платформ (Cisco Webex, Moodle), работой мобильных приложений и интернет сервисов (Viber, WhatsApp, Telegram, VK, YouTube);
- навыками работы в облачных хранилищах данных (Яндекс-диск, GoogleDrive, OneDrive).

2. Место дисциплины в структуре ООП ВО организации.

«Основы клинической генетики» является одним из основных разделов врачебной специальности.

2.1. Дисциплина относится к части, формируемой участниками образовательных отношений **Блока 1 ООП ВО. Изучается в 6 семестре.**

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

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

3. Результаты освоения дисциплины и индикаторы достижения компетенций.

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

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:		
				Знать	Уметь	Владеть
1.	УК-1	Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий.	ИУК- 1.1. Знает: методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа ИУК- 1.2. Умеет: получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта	методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа; теоретические основы сбора, хранения, поиска и переработки информации в медицинских системах (База данных «Медицина. Здоровоохранение (ВО) и «Медицина. Здоровоохранение (СПО)» (ЭБС «Консультант студента», «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»),	получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта; Использовать технологию сбора, хранения, поиска и переработки информации в медицинских системах (База данных «Медицина. Здоровоохранение (ВО) и «Медицина. Здоровоохран	практический опыт: исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем; использования базовых технологий преобразования информации: текстовые, табличные редакторы (Word, Excel, PowerPoint); Поиска в сети интернет, работой

			ИУК- 1.3. Владеет: навыками исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем.	Мобильное приложение SP- навигатор, база данных Федеральных КРМЗРФ РОАГ, Международные электронные базы данных медицинской информации eLIBRARY, ObGyn, PabMed, Springer Science, Elsevier, Web of Science) использование информационных компьютерных систем, беспроводной связи в медицине и здравоохранении (ВКС, Электронный документооборот).	ие (СПО)» (ЭБС «Консультант студента», «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»), Мобильное приложение SP- навигатор, база данных Федеральных КРМЗРФ РОАГ, Международные электронные базы данных медицинской информации eLIBRARY, ObGyn, PabMed, Springer Science, Elsevier, Web of Science); использовать информационные компьютерные системы, беспроводную связь в медицине и здравоохранении (ВКС, Электронный документооборот); Пользоваться учебной, научной литературой, сетью интернет мобильными приложениями (Viber, WhatsApp, Telegram, VK) для профессиональной деятельности.	образовательных интернет-платформ (Cisco Webex, Moodle), работой мобильных приложений и интернет сервисов (Viber, WhatsApp, Telegram, VK, YouTube); навыками работы в облачных хранилищах данных (Яндекс-диск, GoogleDrive, OneDrive).
5.	ПК-5	Способен собрать жалобы, анамнез жизни и заболевания пациента, провести полное физикальное обследование пациента	ИПК- 5.1. Знает: Законодательство Российской Федерации в сфере охраны	Законодательство Российской Федерации в сфере охраны здоровья,	осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и	Практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания

		(осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация), сформулировать предварительный диагноз и составить план лабораторных и инструментальных обследований пациента, в т.ч. диагностических исследований с применением современных технических средств и цифровых технологий).	здоровья, нормативные правовые акты и иные документы, определяющие деятельность медицинских организаций и медицинских работников; методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; методику полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация); этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальная диагностика, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; закономерности и функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологически	нормативные правовые акты и иные документы, определяющие деятельность медицинских организаций и медицинских работников; методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; методику полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация); этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальная диагностика, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма	анализировать полученную информацию; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий.	пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретации его результатов.
--	--	---	---	--	--	--

			х процессах; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов ИПК- 5.2. Умеет: 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. ИПК-5.3. Владеет: навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования	человека при патологических процессах; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов.		
--	--	--	--	---	--	--

			пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретации его результатов.			
6.	ПК-6	Способен направить пациента на лабораторное, инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи, а также направить пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.	ИПК- 6.1. Знает: Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи ИПК- 6.2. Умеет: - Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам - Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию. ИПК-6.3. Владеет: навыками направления пациента к врачам – специалистам с учетом клинической картины болезней в	Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.	- Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам - Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию.	Практический опыт: направления пациента к врачам – специалистам с учетом клинической картины болезней в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.

			соответствии с действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.			
7.	ПК-7	Способен проводить дифференциальную диагностику с другими заболеваниями/состояниями, в том числе неотложными, устанавливать диагноз с учетом действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).	ИПК- 7.1. Знает: - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам. - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам. - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам. ИПК- 7.2. Умеет: - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам. - Оценивать клиническую картину болезней и состояний,	- Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам. - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам. - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам.	- Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам. - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам. - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам.	Практический опыт: оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи и паллиативной помощи пациентам.

			требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам. ИПК- 7.3. Владеет: навыками оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи и паллиативной помощи пациентам.			
--	--	--	---	--	--	--

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

п/№	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Введение в клиническую генетику. Персонифицированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	Медицинская генетика как наука. Клиническая генетика, задачи. Наследственная патология. Роль наследственных и средовых факторов в патогенезе болезней. Общие закономерности патогенеза наследственных болезней. Закономерности наследования признаков человека и методы их изучения. Классификация и современная диагностика наследственных заболеваний. Понятие о персонифицированной медицине. Современные методы диагностики наследственных заболеваний. Определение тактики ведения пациента с наследственными болезнями.
2.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование.	Современные генетические методы исследования, показания, интерпретация результатов. Неонатальный скрининг. Задачи и показания для проведения медико-генетического

			консультирования. Принципы и этапы консультирования.
3.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Хромосомные синдромы. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	Определение и современная классификация. Факторы, вызывающие хромосомные болезни человека Характеристика основных хромосомных болезней человека. Профилактика хромосомных заболеваний. Современные методы диагностики хромосомных заболеваний. Современные методы лечения и реабилитации пациентов с хромосомными заболеваниями. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний. Профилактика врожденной патологии у женщин высокого риска.

5. Объем дисциплины и виды учебной работы.

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (АЧ)	
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	5 семестр	6 семестр
Аудиторная работа, в том числе:				
Лекции (Л)	0,1	6		6
Лабораторные практикумы (ЛП)				
Практические занятия (ПЗ)				
Клинические практические занятия (КПЗ)	0,5	16		16
Семинары (С)				
Самостоятельная работа студента (СРС)	0,4	14		14
Научно-исследовательская работа студента (НИРС)				
Промежуточная аттестация Зачет без оценки				Зач.
ИТОГО	1,0	36		36

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды занятий:

п/№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)			
			Л	КПЗ	СРС	всего
1.	5	Введение в клиническую генетику. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	2	6	4	12
2.	5	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование.	2	5	5	12
3.	5	Хромосомные синдромы. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	2	5	5	12
		ИТОГО	6	16	14	36

Л – лекции

КПЗ – клинические практические занятия

СРС – самостоятельная работа студента

6.2. Тематический план лекций:

Лекции проводятся с применением ДОТ и ЭОР

№ п/п	Наименование тем лекций	Объем в АЧ
		Семестр 6
1.	Основы клинической генетики.	2
2.	Современные технологии диагностики наследственных заболеваний	2
3.	Хромосомные синдромы.	2
	ИТОГО (всего - 6 АЧ)	6

6.3. Тематический план лабораторных практикумов: Данный раздел учебным планом не предусмотрен.

6.4. Тематический план клинический практических занятий:

п/№	Наименование тем практических занятий	Объем в АЧ
		Семестр 6
1.	Наследственная патология и методы ее изучения. Генеалогический метод. Персонализированная диагностика и	6

	лечение наследственных заболеваний.	
2.	Современные генетические методы исследования. Медикогенетическое консультирование.	5
3.	Хромосомные болезни. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	5
	ИТОГО (всего - 16 АЧ)	16

6.5. Тематический план семинаров: Данный раздел учебным планом не предусмотрен.

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

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

6.7. Научно-исследовательская работа студента.

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

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

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства		
				Виды	Кол-во вопросов в задании	Кол-во вариантов тестовых заданий
1	2	3	4	5	6	7
1.	5	Контроль освоения темы	Введение в клиническую генетику. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	Тестовые задания	30	Неограниченно (компьютерное тестирование)
				Контрольные вопросы	2	6
				Ситуационные задачи	1	3
2.	5	Контроль освоения темы	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование.	Тестовые задания	30	Неограниченно (компьютерное тестирование)
				Контрольные вопросы	2	6
				Ситуационные задачи	1	3
3.	5	Контроль освоения темы	Хромосомные синдромы. Пренатальная диагностика врожденных наследственных заболеваний.	Тестовые задания	30	Неограниченно (компьютерное тестирование)
				Контрольные вопросы	2	6
				Ситуационные задачи	1	3

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

8.1. Перечень основной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Наследственные болезни : практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html	Электронный ресурс	Электронный ресурс
2.	Наследственные болезни : практическое руководство. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-3969-2. - Текст : электронный. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html - Режим доступа: по подписке.	Электронный ресурс	Электронный ресурс

3.	руководство. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN ISBN 978-5-9704-3969-2. - Текст : электронный. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html - Режим доступа: по подписке. Бочков, Н.П. Клиническая генетика : учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; Бочков Н.П. ; Пузырев В.П. ; Смирнихина С.А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html - Режим доступа: по подписке.	Электронный ресурс	Электронный ресурс
----	---	--------------------	--------------------

8.2. Перечень дополнительной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Наследственные болезни : практическое руководство. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN ISBN 978-5-9704-3969-2. - Текст : электронный. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html - Режим доступа: по подписке.	Электронный Ресурс	Электронный Ресурс
2.	Педиатрия : национальное руководство : краткое издание / Союз педиатров России; под ред. А. А. Баранова. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2014. – 768 с. - ISBN 9785970427873	1	1
3.	Бочков, Н. П. Наследственные болезни : монография / Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. - ISBN 978-5-9704-2469-8. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424698.html	Электронный ресурс	Электронный ресурс
4.	Наследственные нейрометаболические болезни юнб.ошеского и взрослого возраста : монография. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN ISBN 978-5-9704-4855-7. - Текст : электронный. - URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html - Режим доступа: по подписке.	Электронный ресурс	Электронный ресурс
5.	Хаитов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. : ил. - ISBN 9785970441398.	-	1
6.	Наследственные болезни: национальное руководство / гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер,		

	В.П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2013. – 936 с. - ISBN 9785970424698 Педиатрия: национальное руководство: краткое издание/ Союз педиатров России; под ред. А.А.Баранов. – М.:ГЭОТАР. – Медиа, 2014. – 768 с.	-	1
--	--	---	---

8.3. Перечень методических рекомендаций для самостоятельной работы студентов:

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

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)	Труды профессорско-преподавательского состава академии: учебники и учебные пособия, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://95.79.46.206/login.php	Не ограничено

8.4.2. Электронные образовательные ресурсы, приобретаемые университетом

№ 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	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. Режим доступа: http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web	Не ограничено

	(СПО)») http://www.studmedlib.ru			
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. Режим доступа: http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web	Не ограничено
3.	Электронная библиотечная система «Букап» https://www.books-up.ru	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий. В рамках проекта «Большая медицинская библиотека» доступны издания вузов-участников проекта	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю; с компьютеров университета доступ автоматический. Для чтения доступны издания из раздела «Мои книги». Режим доступа: http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web	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. Режим доступа: http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web	Не ограничено
5.	Электронные периодические издания в составе базы данных «Научная электронная библиотека eLIBRARY» https://elibrary.ru	Электронные медицинские журналы	С компьютеров университета. Режим доступа: https://elibrary.ru	Не ограничено
6.	Интегрированная информационно-библиотечная система (ИБС) научно-образовательного	Электронные копии научных и учебных изданий из фондов библиотек-участников научно-образовательного медицинского кластера	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного	Не ограничено Срок действия: неограничен

	медицинского кластера Приволжского федерального округа – «Средневолжский» (договор на бесплатной основе)	ПФО «Средневолжский»	устройства. Режим доступа: сайты библиотек-участников проекта	
7.	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. Режим доступа: http://www.consultant.ru/	Не ограничено Срок действия: неограничен
8.	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. Режим доступа: http://нэб.рф	Не ограничено Срок действия: неограничен

8.4.3. Ресурсы открытого доступа

№ 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, находящегося в сети Интернет. Режим доступа: http://нэб.рф	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, находящегося в сети Интернет. Режим доступа: https://elibrary.ru	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, находящегося в сети Интернет. Режим доступа: https://cyberleninka.ru	Не ограничено

Зарубежные ресурсы в рамках Национальной подписки				
1.	Электронная коллекция издательства Springer https://rd.springer.com	Полнотекстовые научные издания (журналы, книги, статьи, научные протоколы, материалы конференций)	С компьютеров университета. Режим доступа: https://rd.springer.com	Не ограничено
2.	База данных периодических изданий издательства Wiley www.onlinelibrary.wiley.com	Периодические издания издательства Wiley	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю Режим доступа: www.onlinelibrary.wiley.com	Не ограничено
3.	Электронная коллекция периодических изданий «Freedom» на платформе Science Direct https://www.sciencedirect.com	Периодические издания издательства «Elsevier»	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю. Режим доступа: https://www.sciencedirect.com	Не ограничено
4.	База данных Scopus www.scopus.com	Международная реферативная база данных научного цитирования	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю. Режим доступа: www.scopus.com	Не ограничено
5.	База данных Web of Science Core Collection https://www.webofscience.com	Международная реферативная база данных научного цитирования	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю. Режим доступа: https://www.webofscience.com	Не ограничено
6.	База данных Questel Orbit https://www.orbit.com	Патентная база данных компании Questel	С компьютеров университета. Режим доступа: https://www.orbit.com	Не ограничено
Зарубежные ресурсы открытого доступа (указаны основные)				
1.	PubMed https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed	Поисковая система Национальной медицинской библиотеки США по базам данных «Medline», «PreMedline»	С любого компьютера и мобильного устройства. Режим доступа: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed	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. Режим доступа: http://www.doaj.org	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. Режим доступа: http://www.doabooks.org	Не ограничено

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

Учебные аудитории для проведения учебных занятий по дисциплине–оснащены оборудованием и техническими средствами обучения.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду организации.

При осуществлении образовательного процесса по дисциплине используется комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства.

10. Лист изменений в рабочей программе дисциплины «Основы клинической генетики»