

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО 3++ по специальности 31.05.01 «ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО» утвержденным приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 12 августа 2020 г. № 988.

Составители рабочей программы:

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

Туш Е.В., к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии

Обухова А.Н., к.м.н., ассистент кафедры госпитальной педиатрии

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (протокол № 1 от 26.01.2023 года).

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

О.В. Халецкая

« 26 » января 2023 г.

СОГЛАСОВАНО
Начальник УМУ

О.М. Московцева

« 27 » января 2023 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 возрастнo-половым группам;
- обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей;
- интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастнo-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, выработать стратегию действий.	<p>ИУК- 1.1. Знает: методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа</p> <p>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</p>	<p>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»),</p>	<p>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</p>	<p>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</p>

			<p>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.</p>	<p>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).</p>	<p>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.</p>	<p>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).</p>
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

		<p>(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).</p>	<p>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 функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологически</p>	<p>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</p>	<p>анализировать полученную информацию; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий.</p>	<p>пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретации его результатов.</p>
--	--	---	---	--	--	--

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

			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 болезни 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 болезни в соответствии с действующих клинических рекомендаций (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).	<p>ИПК- 7.1. Знает:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. <p>ИПК- 7.2. Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам. - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, 	<ul style="list-style-type: none"> - 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. 	<ul style="list-style-type: none"> - 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.

			<p>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.</p>			
--	--	--	---	--	--	--

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

п/№	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Введение в клиническую генетику. Персонафицированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	Медицинская генетика как наука. Клиническая генетика, задачи. Наследственная патология. Роль наследственных и средовых факторов в патогенезе болезней. Общие закономерности патогенеза наследственных болезней. Закономерности наследования признаков человека и методы их изучения. Классификация и современная диагностика наследственных заболеваний. Понятие о персонафицированной медицине. Современные методы диагностики наследственных заболеваний. Определение тактики ведения пациента с наследственными болезнями.
2.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	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.	Персонифицированная 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. Персонафицированная 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 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.	<p>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.</p> <p>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.</p>	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. Персонафицированная 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 – «Средневожский» (договор на бесплатной основе)	ПФО «Средневожский»	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»