

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

Владимирский филиал ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России



**УТВЕРЖДАЮ**  
Проректор по учебной и  
воспитательной работе

Е.С. Богомолова

«29» апреля 2023г.

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: **ОСНОВЫ ПЕРСониФИЦИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ**

Направление подготовки (специальность): **31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

Квалификация (степень) выпускника: **ВРАЧ-ЛЕЧЕБНИК**

Факультет: **ЛЕЧЕБНЫЙ**

Кафедра: **ГОСПИТАЛЬНОЙ ПЕДИАТРИИ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

Трудоемкость дисциплины: **36 АЧ**

Владимир  
2023

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.

**Разработчики 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 дисциплины

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины «Основы персонифицированной медицины» (далее – дисциплина).

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих универсальных (УК) и профессиональных компетенций (ПК): УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7.

1.2. Задачи дисциплины:

### Знать:

- Методы критического анализа и оценки современных научных достижений.
- Основные принципы критического анализа.
- Анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и патологическую 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 при неотложных состояниях.
- 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 пациентов на лабораторное и инструментальное обследование с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи.
- Клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов к врачам-специалистам с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи.
- 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.

### 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 и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
- 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 пациентов, интерпретировать результаты лабораторного обследования.
  - Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования пациентов, интерпретировать результаты инструментального обследования.
  - Обосновывать необходимость направления пациентов на консультацию к врачам-специалистам.
  - Обосновывать необходимость направления пациентов на госпитализацию.
  - 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 помощи пациентам.

**Владеть:**

- Навыками исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности, разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем.
- Методами оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.
- Навыками разработки плана лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
- Методикой оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
- Навыками подбора и назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий для лечения наиболее распространенных заболеваний у взрослых в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
- Методикой 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 и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
- 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.
- Методикой 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 использования современных информационных и библиографических ресурсов, применения специального программного обеспечения и автоматизированных информационных систем для решения стандартных задач профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности.

## 2. Место дисциплины в структуре ООП ВО организации.

2.1. Дисциплина «**Основы персонифицированной медицины**» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений Блока 1 ООП ВО. Изучается в 7 семестре.

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

2.3. Изучение дисциплины необходимо для знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами профессионального цикла: факультетская терапия, профессиональные болезни; госпитальная терапия, эндокринология; поликлиническая терапия.

## 3. Результаты освоения дисциплины и индикаторы достижения компетенций:

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и 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.	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	Методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа.	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	Имеет практический опыт: исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для

			<p>данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта</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>		опыта.	решения профессиональных проблем.
2.	ПК-5	<p>Способен собрать жалобы, анамнез жизни и заболевания пациента, провести полное физикальное обследование пациента (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>ИПК- 5.1. Знает: Законодательство во Российской Федерации в сфере охраны 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</p>	<p>Законодательство Российской Федерации в сфере охраны здоровья, нормативные правовые акты и иные документы, определяющие деятельность медицинских организаций и медицинских работников; методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; методику полного</p>	<p>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</p>	<p>Практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретации его результатов.</p>

			<p>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 патологических процессах; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов ИПК- 5.2. Умеет: осуществлять</p>	<p>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 патологических процессах; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов.</p>	<p>последовательности диагностических мероприятий.</p>	
--	--	--	---	---	--	--

			<p>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 пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретации его результатов.</p>			
3.	ПК-6	Способен направить пациента на лабораторное, инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими	<p>ИПК- 6.1. Знает: Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом</p>	<p>Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования</p>	<p>- Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам - Обосновывать необходимость</p>	<p>Практический опыт: направления пациента к врачам – специалистам с учетом клинической картины болезней в соответствии с</p>



		<p>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.</p>	<p>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 соответствии с действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p>	<p>и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p>	<p>направления детей на госпитализацию.</p>	<p>действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p>
4.	ПК-7	<p>Способен проводить дифференциальную диагностику с другими заболеваниями/состояниями, в том числе неотложными,</p>	<p>ИПК- 7.1. Знает: - Клиническую картину болезней и состояний,</p>	<p>- Клиническую картину болезней и состояний, требующих</p>	<p>- Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих</p>	<p>Практический опыт: оценки клинической картины болезней и</p>

	<p>устанавливать диагноз с учетом действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).</p>	<p>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, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам.  ИПК- 7.3.  Владеет:  навыками оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи и паллиативной помощи</p>	<p>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>	<p>оказания экстренной помощи детям  - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам.  - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам.</p>	<p>состояний, требующих оказания экстренной помощи и паллиативной помощи пациентам.</p>
--	---	--	--	---	---

			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	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия.	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия. Современные методы лечения наследственных заболеваний. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение. Генная терапия. Определение тактики ведения пациента с наследственными болезнями.
2.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Персонализированная профилактика наследственных болезней.	Персонализированная профилактика наследственных болезней. Индивидуальные геномы и персонализированная профилактика (социально-значимые заболевания, носительство мутаций). Медико-социальное сопровождение пациентов с наследственными заболеваниями и их семей.
3.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Митохондриальные болезни.	Митохондриальные болезни, отдельные клинические формы. Наследственная оптическая нейропатия. Митохондриальная энцефаломиопатия. Миоклонус-эпилепсия. Синдром Пирсона. Синдром Кернса-Сейра. Синдром NARP. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.

#### 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)	7 семестр	8 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.	
<b>ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ</b>	<b>1,0</b>	<b>36</b>	<b>36</b>	

## 6. Содержание дисциплины

### 6.1. Разделы дисциплины и виды занятий:

п/№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)*							
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	СРС	всего	
1.	7	Лечение наследственных болезней. Персонифицированная терапия.	2			5			4	11
2.	7	Персонифицированная профилактика наследственных болезней.	2			5			5	12
3.	7	Митохондриальные болезни.	2			6			5	13
		<b>ИТОГО</b>	<b>6</b>			<b>16</b>			<b>14</b>	<b>36</b>

\*Л – лекции, ЛП – лабораторный практикум, ПЗ – практические занятия, КПЗ – клинические практические занятия, С – семинары, СРС – самостоятельная работа студента

### 6.2. Тематический план лекций\*:

№ п/п	Наименование тем лекций	Объем в АЧ
		Семестр 7
1.	Лечение наследственных болезней. Персонифицированная терапия.	2
2.	Персонифицированная профилактика наследственных болезней.	2
3.	Митохондриальные болезни.	2
	<b>ИТОГО (всего - 6 АЧ)</b>	<b>6</b>

\* - очная форма, с применением ЭИОС и ДОТ.

**6.3. Тематический план лабораторных практикумов:** не предусмотрено ФГОСом.

**6.4. Тематический план клинический практических занятий:**

п/№	Наименование тем практических занятий	Объем в АЧ
		Семестр 7
1.	Лечение наследственных болезней. Персонафицированная терапия. Современные методы лечения наследственных заболеваний. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение. Генная терапия. Определение тактики ведения пациента с наследственными болезнями.	5
2.	Персонафицированная профилактика наследственных болезней. Индивидуальные геномы и персонализированная профилактика (социально-значимые заболевания, носительство мутаций). Медико-социальное сопровождение пациентов с наследственными заболеваниями и их семей.	5
3.	Митохондриальные болезни, отдельные клинические формы. Наследственная оптическая нейропатия. Митохондриальная энцефаломиопатия. Миоклонус-эпилепсия. Синдром Пирсона. Синдром Кернса-Сейра. Синдром NARP. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.	6
	ИТОГО (всего - 16 АЧ)	16

**6.5. Тематический план семинаров:** не предусмотрено ФГОСом.

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

п/№	Виды и темы СРС	Объем в АЧ
		Семестр 7
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 опросу, тестированию, он-лайн тестирование	2
	Всего	14

**6.7. Научно-исследовательская работа студента (НИРС).**

№ п/п	Наименование тем научно-исследовательской работы	Семестр
1.	Лечение наследственных болезней. Персонафицированная терапия.	7
2.	Персонафицированная профилактика наследственных болезней.	7

3.	Митохондриальные болезни. Отдельные клинические формы.	7
4.	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия.	7

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

№ п / п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Коды компетенций	Оценочные средства		
					Виды	Кол-во вопросов в задании	Кол-во вариантов тестовых заданий
1	2	3	4		5	6	7
1.	7	Контроль освоения темы	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Собеседование	1	3
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Ситуационные задачи	1	5
2.	7	Контроль освоения темы	Персонализированная профилактика наследственных болезней.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Собеседование	1	3
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Ситуационные задачи	1	5
3.	7	Контроль освоения темы	Митохондриальные болезни.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Собеседование	1	3
				УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Ситуационные задачи	1	5

## Примеры оценочных средств

### 1. Тестовые задания /поливариантные/.

1. СНИЖЕНИЕ НАГРУЗКИ НА ПОРАЖЕННЫЙ МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ ПУТЬ ПРИ НБО ДОСТИГАЕТСЯ

- 1) диетотерапией\*
- 2) ингибированием ферментов, находящихся выше метаболического блока\*
- 3) коррекцией недостатка продукта блокированной реакции
- 4) генотерапией

2. ДИЕТОТЕРАПИЯ ПРИМЕНЯЕТСЯ В ЛЕЧЕНИИ СЛЕДУЮЩИХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- 1) болезнь Дауна
- 2) галактоземия, тип I\*
- 3) нарушение окисления длинноцепочечных жирных кислот\*
- 4) спинальная мышечная атрофия

3. ФЕРМЕНТЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ В ЛЕЧЕНИИ

- 1) болезнь Гоше, 2 тип
- 2) болезнь Фабри\*
- 3) мукополисахаридоз, I тип\*
- 4) болезнь Помпе\*

### 2. Собеседование

1. Современные методы лечения наследственных заболеваний.
2. Медико-социальное значение персонифицированной профилактики наследственных болезней.
3. Клиника и диагностика митохондриальной энцефаломиопатии.

### 3. Ситуационные задачи

#### Задача №1

Атрофия зрительных нервов Лебера передается как рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак. Мужчина, больной атрофией зрительных нервов Лебера, женился на здоровой женщине. У них рождаются здоровые дочери и сыновья, вступающие в брак со здоровыми лицами.

#### Задание

1. Обнаружится ли у внуков вновь болезнь Лебера и какова вероятность появления больных в семье дочери и сына?

#### Задача №2

В семье муж страдает митохондриальным заболеванием, жена здорова.

#### Задание

1. Какова вероятность появления больных в семье дочери и сына?
2. Следует ли проводить молекулярно-генетические методы диагностики в данной семье, кому и с какой целью?
3. Заключение генетика.

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.	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: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html</a>	Электронный ресурс	Электронный ресурс
2.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста : монография – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html</a>	Электронный ресурс	Электронный ресурс

8.2. Перечень дополнительной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Наследственные болезни : практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html</a>	Электронный ресурс	Электронный ресурс
2.	Хайтов Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : / Р. М. Хайтов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html</a>	Электронный Ресурс	Электронный Ресурс
3.	Наследственные болезни : практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html</a>	Электронный ресурс	Электронный ресурс
4.	Детские болезни : учебное пособие / под ред. А. В. Прахова, О. В. Халецкой, И. И. Балаболкина. – Н.Новгород : Изд-во НижГМА, 2014. – 520 с. - ISBN 978-5-7032-0962-2	5	81



8.3. Перечень методических рекомендаций для аудиторной и самостоятельной работы студентов:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Лечение наследственных болезней. Персонафицированная терапия.	5	-
2.	Персонафицированная профилактика наследственных болезней.	5	-
3.	Митохондриальные болезни.	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: <a href="http://95.79.46.206/login.php">http://95.79.46.206/login.php</a>	Не ограничено

8.4.2. Электронные образовательные ресурсы, приобретаемые университетом

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Электронная база данных «Консультант студента»	Учебная литература + дополнительные материалы (аудио-, видео-, интерактивные материалы, тестовые задания) для высшего медицинского и фармацевтического образования. Издания, структурированы по специальностям и дисциплинам в соответствии с действующими ФГОС ВПО.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>	Общая подписка ПИМУ
Электронная библиотечная система «Букап»	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет по логину и паролю, с компьютеров академии. Для чтения доступны издания, на которые оформлена подписка. [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.books-up.ru/">http://www.books-up.ru/</a>	Общая подписка ПИМУ
«Библиопоиск»	Интегрированный поисковый сервис «единого окна» для электронных каталогов, ЭБС и полнотекстовых баз данных. Результаты единого поиска в демоверсии включают документы из отечественных и зарубежных электронных библиотек и	Для ПИМУ открыт доступ к демоверсии поисковой системы «Библиопоиск»: <a href="http://bibliosearch.ru/pimu">http://bibliosearch.ru/pimu</a> .	Общая подписка ПИМУ

	баз данных, доступных университету в рамках подписки, а также из баз данных открытого доступа.		
Отечественные электронные периодические издания	Периодические издания медицинской тематики и по вопросам высшей школы	- с компьютеров академии на платформе электронной библиотеки eLIBRARY.RU - журналы изд-ва «Медиасфера» - с компьютеров библиотеки или предоставляются библиотекой по заявке пользователя [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="https://elibrary.ru/">https://elibrary.ru/</a>	
Международная наукометрическая база данных «Web of Science Core Collection»	Web of Science охватывает материалы по естественным, техническим, общественным, гуманитарным наукам; учитывает взаимное цитирование публикаций, разрабатываемых и предоставляемых компанией «Thomson Reuters»; обладает встроенными возможностями поиска, анализа и управления библиографической информацией.	С компьютеров ПИМУ доступ свободный [Электронный ресурс] – Доступ к ресурсу по адресу: <a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a>	С компьютеров ПИМУ доступ свободный

#### 8.4.3 Ресурсы открытого доступа

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа
Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	Включает электронные аналоги печатных изданий и оригинальные электронные издания, не имеющие аналогов, зафиксированных на иных носителях (диссертации, авторефераты, книги, журналы и т.д.). [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://нэб.рф/">http://нэб.рф/</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU	Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты научных статей и публикаций. [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="https://elibrary.ru/">https://elibrary.ru/</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.
Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья. [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="https://cyberleninka.ru/">https://cyberleninka.ru/</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Российская государственная библиотека (РГБ)	Авторефераты, для которых имеются авторские договоры с разрешением на их открытую публикацию [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.rsl.ru/">http://www.rsl.ru/</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Справочно-правовая система «Консультант Плюс»	Федеральное и региональное законодательство, судебная практика, финансовые консультации, комментарии законодательства и др. [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.consultant.ru/">http://www.consultant.ru/</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Официальный сайт Министерства здравоохранения	Национальные клинические рекомендации [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://cr.rosminzdrav.ru">cr.rosminzdrav.ru</a> - Клинические рекомендации	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

Российской Федерации		
Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению заболеваний у детей	Национальные клинические рекомендации [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="https://www.pediatr-russia.ru">https://www.pediatr-russia.ru</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Российское общество медицинских генетиков	Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению наследственных заболеваний [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.romg.org">http://www.romg.org</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Официальный сайт с основной информацией по орфанным заболеваниям	Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению орфанных заболеваний [Электронный ресурс] – Режим доступа: <a href="http://www.orpha.net">www.orpha.net</a>	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

### 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 персонафицированной медицины».