



Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.63 Сердечно-сосудистая хирургия (уровень подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре), утвержденным приказом Министерством науки и высшего образования Российской Федерации от «30» июня 2021 г. № 563.

**Разработчики рабочей программы:**

Халецкая Ольга Владимировна, д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии  
Туш Елена Валерьевна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры госпитальной педиатрии  
(протокол № 2, дата 04.03.2022 года)

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

О.В. Халецкая.

« 04 » 03 2022 г.

СОГЛАСОВАНО  
Начальник УМУ

  
(подпись)

О.М. Московцева

« 22 » 03 2022г.

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

1.1. Цель освоения дисциплины: участие в формировании соответствующих компетенций по вопросам медицинской генетики в профессиональной деятельности врача-сердечно-сосудистого хирурга.

1.2. Задачи дисциплины:

1. Изучение основных методов молекулярно-генетического анализа и их применение в клинической практике.

2. Изучение вопросов диагностики наследственных болезней, дифференциально-диагностических алгоритмов при наследственных заболеваниях.

3. Изучение болезней с наследственным предрасположением, генетики врожденных пороков.

1.3. Требования к результатам освоения дисциплины

В результате изучения дисциплины обучающийся должен:

**Знать:**

- основные методы молекулярно-генетического анализа, возможности и особенности применения молекулярно-генетических методов в диагностике болезней;
- клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов на лабораторное и инструментальное обследование для диагностики наследственного заболевания с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи;
- основные подходы к медикаментозному и немедикаментозному лечению, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных наследственных заболеваниях; группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваниях.

**Уметь:**

- анализировать полученную информацию, принимать самостоятельное решение;
- реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с больными, страдающими наследственными заболеваниями и их родственниками;
- собрать информацию о молекулярно-генетических основах заболевания, возможностях применения молекулярно-генетических методов для диагностики и лечения заболевания;
- осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий;
- разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и(или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения.

**Владеть:**

- навыками анализа научной литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области медицинской генетики;
- навыками интерпретации результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику;
- навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного

физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и интерпретации его результатов; определения очередности объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий при подозрении на наследственное заболевание;

- навыками разработки плана лечения пациентов с наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи.

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

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

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

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

№ п/п	Код компетенции		Наименование компетенции (или её части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
	ФГОС	Профстандарт		
1	ОПК-4	-	Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов.	ИД-1.ОПК-4.1. Знать основные методы молекулярно-генетического анализа, возможности и особенности применения молекулярно-генетических методов в диагностике болезней; алгоритмы дифференциальной диагностики при постановке диагноза с учетом Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов на лабораторное и инструментальное обследование для диагностики наследственного заболевания с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи. ИД-2.ОПК-4.2 Уметь осуществлять сбор анамнеза; применять объективные методы обследования, выявлять общие и специфические признаки заболеваний и анализировать полученную информацию;

				<p>проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий; оценить тяжесть состояния оценивать и показания для госпитализации.</p> <p>ИД-3.опк-4.3 Владеть навыками интерпретации результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику; навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и интерпретации его результатов; определения очередности объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий при подозрении на наследственное заболевание.</p>
2	ОПК-5		Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность	<p>ИД-1.опк-5.1 Знать основные подходы к медикаментозному и немедикаментозному лечению, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных наследственных заболеваниях; группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний; показания и противопоказания к хирургическому лечению; необходимые реабилитационные мероприятия больного и алгоритм прохождения</p>

				<p>диспансеризации пациентом с оценкой её эффективности; оформлять всю необходимую медицинскую документацию.</p> <p>ИД-2.опк-5.2 Уметь разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и(или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения.</p> <p>ИД-3.опк-5.3 Владеть навыками разработки плана лечения пациентов с наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи, в том числе реабилитационных мероприятий и диспансеризации.</p>
3.	ПК-1	А/01.8	<p>Проведение обследования пациентов в целях выявления заболеваний и (или) патологических состояний сердечно-сосудистой системы, требующих хирургического лечения</p> <p>.</p>	<p>ИД- 1.пк-1.1 Знать порядок оказания медицинской помощи пациентам с заболеваниями сердечно-сосудистой системы; медицинские показания ограничения и медицинские противопоказания к использованию современных методов инструментальной и лабораторной диагностики у взрослых и детей с заболеваниями и (или) патологическими состояниями сердечно-сосудистой системы; показания для направления к</p>

				<p>врачам-специалистам.</p> <p>ИД-2.пк-1.2 Уметь использовать методики обследования и оценки состояния следующих жизненно важных систем и органов организма человека с учетом возрастных, половых, расовых анатомо-функциональных особенностей;</p> <p>Проводить интерпретацию и клиническую оценку результатов лабораторных исследований и инструментальных обследований;</p> <p>выявлять клинические симптомы и синдромы, патологические состояния и заболевания (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям): врожденные пороки развития органов сердечно-сосудистой системы; генетические синдромы с поражением органов сердечно-сосудистой системы, в том числе наследственные и врожденные нарушения обмена веществ.</p> <p>ИД-3.пк-1.3. Владеть навыками диагностики заболеваний сердечно-сосудистой системы и связанных с ними патологических состояний; заболеваний и патологических состояний органов сердечно-сосудистой системы, требующих консультаций врачей-специалистов.</p>
4.	ПК-4	A/04.8	Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	<p>ИД-1пк-4.1 Знать основные молекулярно-генетические методы исследования, биоинформационные основы анализа геномных данных в диагностике наследственных болезней, информацию о молекулярно-генетических основах заболевания, возможностях применения молекулярно-генетически методов для диагностики и лечения</p>

				заболеваний. ИД-2 <sub>ПК-4.2</sub> Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента. ИД-3 <sub>ПК-4.3</sub> Владеть навыками интерпретации результатов молекулярно-генетического обследования пациента для диагностики и лечения наследственных заболеваний.
--	--	--	--	---

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

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-4	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине.	Персонализированная медицина. Концепция медицины будущего - 4П. Биомаркерные тесты как одна из основ персонализированной медицины. Геномика и геномные технологии. Проекты по изучению генома человека. Фармакогеномика – первые успехи персонализированной медицины. Создание новых лекарственных препаратов. Концепция лекарственной метаболической безопасности. Современные молекулярно-генетические методы исследований в медицине (фрагментарный анализ, биочипы, ПЦР-диагностика, секвенирование и др.).
2		Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.	Диагностика наследственных болезней. Анализ клинических, биохимических и геномных данных в диагностике наследственных болезней, интерпретация результатов обследования.
3		Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением	Мультифакториальное наследование. Критерии мультифакториального наследования. Болезни с наследственным предрасположением. Генетика врожденных пороков. Персонифицированный расчет генетических рисков.



		м. Персонафицирован ный расчет генетических рисков.	
--	--	---	--

### 5. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость (АЧ)		
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	1	2	3
Аудиторная работа, в том числе					
Лекции (Л)	0,11	4	4	-	-
Лабораторные практикумы (ЛП)				-	-
Практические занятия (ПЗ)	0,42	15	15	-	-
Семинары (С)	0,22	8	8	-	-
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	0,25	9	9	-	-
Промежуточная аттестация				-	-
зачет/экзамен			зачет	-	-
<b>ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ</b>	<b>1</b>	<b>36</b>	<b>36</b>	<b>-</b>	<b>-</b>

### 6. Содержание дисциплины

#### 6.1. Разделы дисциплины и виды учебной работы:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)					
		Л	ЛП	ПЗ	С	СРО	всего
1.	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине.	2	-	4	-	3	9
2	Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.	-	-	7	3	3	13
3.	Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонафицированный	2	-	4	5	3	14

	расчет генетических рисков.						
	ИТОГО	4	-	15	8	9	36

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

## 6.2. Тематический план видов учебной работы:

### 6.2.1 Тематический план лекций:

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

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

### 6.2.3. Тематический план практических занятий:

№ п/п	Наименование тем практических занятий	Объем в АЧ	
		1 год	2 год
1.	Современные молекулярно-генетические методы исследований (фрагментарный анализ, биочипы, ПЦР, секвенирование ДНК и проч.). Правила забора материала, принципы пробоподготовки. Особенности организации работы лабораторий, выполняющих молекулярно-генетические исследования (используемое оборудование, методики).	2	-
2.	Прикладные аспекты применения методов молекулярной генетики и ДНК/РНК-диагностики в клинической медицине. Молекулярно-генетическая диагностика наследственных болезней. Молекулярно-генетическое направление в лечении наследственных заболеваний.	2	-
3.	Диагностика наследственных болезней. Анализ клинических, биохимических и геномных данных в диагностике наследственных болезней, интерпретация результатов обследования в клинической практике.	7	-
4.	Генетика врожденных пороков. Клиническая тератология.	4	-
	ИТОГО (всего - 15АЧ)		

### 6.2.4. Тематический план семинаров

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

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

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

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

№ п/п	Год обучения	Формы контроля		Наименование раздела (темы) дисциплины	Коды компетенций	Оценочные средства			
						виды	кол-во контрольных вопросов	кол-во вариантов тестовых заданий	
1.	1	Текущий контроль	Контроль освоения раздела (темы)	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-4	Тестовые задания,	32	Неограниченно при компьютерной форме тестирования	
						ситуационные задачи, собеседование	7		2
							5		1

				<p>медицине.</p> <p>Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.</p> <p>Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.</p>				
2.	1	Промежуточная аттестация	Зачет	Все разделы дисциплины	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-4	Тестовые задания	65	Неограниченно при компьютерной форме тестирования

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

8.1. Перечень основной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Медицинская генетика: учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко[и др.] ; под ред. Н. П.	Электронный ресурс	

	Бочкова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html</a>	
2.	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
2.	Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0.- URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html</a>	Электронный ресурс

## 8.2. Перечень дополнительной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - М.: Гэотар Медиа, 2014. - 224 с. - URL: <a href="http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970429860.html">http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970429860.html</a>	Электронный ресурс	
2.	Наследственные болезни: национальное руководство / гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2013. – 936 с. - ISBN 9785970424698		1
3.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста: монография – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html</a>	Электронный ресурс	
4.	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>		1
5.	Иммунология. Практикум: клеточные, молекулярные и генетические методы исследования: учебное пособие, рек. М-вом образ. и науки РФ, рек. ГОУ ВПО "Моск. мед. акад. им. И.М. Сеченова" для студ. учрежд. высш. проф. образования / под ред.: Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской. - М. :Гэотар Медиа, 2014. - 174,[2] с. Ковальчук, Л. В. Иммунология : практикум : учебное пособие / под ред. Л. В. Ковальчука, Г. А.	Электронный ресурс	

	Игнатъевой, Л. В. Ганковской. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 176 с. - ISBN 978-5-9704-3506-9. - URL : <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435069.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435069.html</a>		
6.	ПЦР в реальном времени : научное издание / Д. В. Ребриков [и др.] ; под ред. д-ра биол. наук Д. В. Ребрикова. - 4-е изд. - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2021. - 232 с.		1
7.	Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода : руководство / Л.В. Акуленко, Т. В. Золотухина, И. Б. Манухин. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2013. - 292,[1] с. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л. В. Акуленко Ю. О. Козлова, И. Б. Манухин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4921-9. - URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html</a>	Электронный ресурс	

## 8.3. Перечень методических рекомендаций для самостоятельной работы:

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

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

## 1. Внутренняя электронная библиотечная система университета (ВЭБС)

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Кол-во пользователей
Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС): <a href="http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web">http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web</a>	Труды сотрудников ПИМУ (учебники, учебные пособия, сборники задач, методические пособия, лабораторные работы, монографии, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты и др.)	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено

## 2. Доступы, приобретенные университетом

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Кол-во пользователей
1.	База данных «Медицина.	Учебники и учебные пособия для высшего медицинского и	Доступ по индивидуальному	Не ограничен

	Здравоохранение (ВО) и «Медицина. Здравоохранение (СПО)» в составе базы данных «Электронная библиотека технического ВУЗа (ЭБС «Консультант студента»): <a href="https://www.studentlibrary.ru/">https://www.studentlibrary.ru/</a>	фармацевтического образования	логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	о
2.	База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»: <a href="https://www.rosmedlib.ru/">https://www.rosmedlib.ru/</a>	Национальные руководства, клинические рекомендации, учебные пособия, монографии, атласы, справочники и др.	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничен
3.	База данных «Электронная библиотечная система «Букап»: <a href="https://www.books-up.ru/">https://www.books-up.ru/</a>	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий. Коллекция подписных изданий формируется точно.	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничен
4.	Электронная библиотека «Юрайт»: <a href="https://urait.ru/">https://urait.ru/</a>	Коллекция изданий по психологии, этике, конфликтологии	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничен
5.	Электронные периодические	Электронные медицинские журналы	Доступ по индивидуальному	Не ограничен

	издания в составе базы данных «Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU»: <a href="https://www.elibrary.ru/defaultx.asp">https://www.elibrary.ru/defaultx.asp</a>		логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства (после регистрации с компьютеров ПИМУ)	о
6.	Электронный абонемент ЦНМБ Первого МГМУ им. И.М. Сеченова	Электронные копии научных и учебных изданий из фонда ЦНМБ	Доступ к электронному документу предоставляется по заявке на определенный срок по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства	Ограничена выдача (700 док. в год)
7.	Интегрированная информационно-библиотечная система (ИБС) научно-образовательного медицинского кластера Приволжского федерального округа – «Средневожский» (договор на бесплатной основе)	Электронные копии научных и учебных изданий из фондов библиотек-участников научно-образовательного медицинского кластера ПФО «Средневожский	Доступ предоставляется по заявке на по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничен
8.	База данных «Большая медицинская библиотека» на платформе «Букап»: (договор на бесплатной основе): <a href="https://www.books-up.ru/">https://www.books-up.ru/</a>	Коллекции изданий вузов-участников проекта «Большая медицинская библиотека»	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничен
9.	Электронная коллекция	Учебные и научные издания, периодические издания, статьи	Доступ по индивидуальному	Не ограничен



	OpenAccess в составе Электронно-библиотечной системы ZNANIUM.COM . (договор на бесплатной основе): <a href="https://znanium.com/">https://znanium.com/</a>	различной тематической направленности (в том числе по медицине и биологии)	логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	о
10.	Сетевая электронная библиотека (СЭБ) (на платформе Электронно-библиотечной системы «Лань») (договор на бесплатной основе): <a href="https://e.lanbook.com/books">https://e.lanbook.com/books</a>	Коллекции изданий вузов-участников СЭБ различной тематической направленности (в том числе по медицине и биологии)	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничен
11.	Национальная электронная библиотека (НЭБ) (договор на бесплатной основе): <a href="http://нэб.рф/">http://нэб.рф/</a>	Электронные копии изданий (в т.ч. научных и учебных) по широкому спектру знаний	Научные и учебные произведения, не переиздававшиеся последние 10 лет – в открытом доступе. Произведения, ограниченные авторским правом, – с компьютеров научной библиотеки	Не ограничен
12.	Электронная справочно-правовая система «Консультант Плюс» (договор на бесплатной основе)	Нормативные документы, регламентирующие деятельность медицинских и фармацевтических учреждений	Доступ – с компьютеров научной библиотеки	Не ограничен
13.	База данных UpToDate	База данных по клинической медицине (клинические обзоры, медицинские калькуляторы, иллюстрации; лекарственные справочники и др.)	Доступ – с компьютеров библиотеки, с любого компьютера по логину и паролю (предоставляются	Ограничено

			по заявке)	
14.	Электронные коллекции издательства Springer (в рамках Национальной подписки): <a href="https://rd.springer.com/">https://rd.springer.com/</a>	Полнотекстовые научные издания (журналы, книги, статьи, научные протоколы, материалы конференций и др.) по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	Доступ – с компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю ( <i>требуется персональная регистрация из сети университета с использованием корпоративной почты</i> )	Не ограничен
15.	База данных периодических изданий издательства Wiley (в рамках Национальной подписки): <a href="http://www.onlinelibrary.wiley.com">www.onlinelibrary.wiley.com</a>	Периодические издания издательства Wiley по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	Доступ – с компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю ( <i>требуется персональная регистрация из сети университета</i> )	Не ограничен
16.	Электронная коллекция «Freedom» на платформе ScienceDirect (в рамках Национальной подписки): <a href="https://www.sciencedirect.com">https://www.sciencedirect.com</a> .	Периодические издания издательства Elsevier по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	Доступ – с компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю ( <i>требуется персональная регистрация из сети университета с использованием корпоративной почты</i> )	Не ограничен
17.	База данных Scopus	Международная реферативная база данных научного цитирования	Доступ – с компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю ( <i>требуется персональная регистрация из сети</i>	Не ограничен

			университета с использованием корпоративной почты)	
18.	База данных Web of Science Core Collection	Международная реферативная база данных научного цитирования	Доступ – с компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета)	Не ограничен
19.	База данных QuestelOrbit	Патентная база данных компании Questel	Доступ – с компьютеров университета	Не ограничен

### 3. Ресурсы открытого доступа (указаны основные)

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа
1.	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ): <a href="https://rucml.ru/pages/femb">https://rucml.ru/pages/femb</a>	Полнотекстовые электронные копии печатных изданий и оригинальные электронные издания по медицине и биологии	Доступ с любого компьютера и мобильного устройства
2.	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU: <a href="https://www.elibrary.ru/defaultx.asp">https://www.elibrary.ru/defaultx.asp</a>	Российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты научных публикаций, в том числе электронные версии российских научных журналов.	Доступ с любого компьютера и мобильного устройства
3.	Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка: <a href="https://cyberleninka.ru/">https://cyberleninka.ru/</a>	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья. Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и Ближнего зарубежья	Доступ с любого компьютера и мобильного устройства
4.	Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава РФ: <a href="https://cr.mi">https://cr.mi</a>	Клинические рекомендации (протоколы лечения), алгоритмы действий врача (блок-схемы, пути ведения), методические рекомендации,	Доступ с любого компьютера и мобильного устройства

	<a href="http://nzdprav.gov.ru/#/">nzdprav.gov.ru/#!</a> /	справочная информация	
5.	PubMed: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed</a>	Поисковая система Национальной медицинской библиотеки США для поиска публикаций по медицине и биологии в англоязычных базах данных «Medline», «PreMedline» и файлах издательских описаний	Доступ с любого компьютера и мобильного устройства
6.	Directory of Open Access Journals: <a href="https://www.doaj.org/">https://www.doaj.org/</a>	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции периодических изданий (свыше 11 тыс. назв.)	Доступ любого компьютера и мобильного устройства
7.	Directory of open access books (DOAB): <a href="https://www.doabooks.org/">https://www.doabooks.org/</a>	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции научных книг (свыше 10 тыс.)	Доступ любого компьютера и мобильного устройства

## 9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

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

1. Учебные комнаты, оборудованные компьютерами с выходом в сеть Интернет, учебных таблиц, лабораторного оборудования и техники.
2. Лекционный зал.

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

1. *Техническое оборудование:* мультимедийные комплексы (ПК или ноутбук, проектор, экран, презентеры), интерактивная доска.

2. Наборы слайдов, таблиц, схем, мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины, архивные и учебные истории болезни.

- *компьютерные презентации* по всем темам лекционного и практического курсов,
- *учебные видеофильмы* по разделам: молекулярная биология, методы ДНК-диагностики

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

Кафедра

Госпитальной педиатрии

**ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ**

рабочая программа по дисциплине  
 «**Медицинская генетика**»

Специальность: 31.08.63 Сердечно-сосудистая хирургия

Форма обучения: очная

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

Утверждено на заседании кафедры

Протокол № \_\_\_\_\_ от «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

Зав. кафедрой

\_\_\_\_\_  
 ,уч.ст, уч.званиеподпись

\_\_\_\_\_  
 расшифровка