

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной и
воспитательной работе
Е.С.Богомолова

«29» апреля 2022 г.

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**

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации №95 от 09 февраля 2016 г.

Составители рабочей программы:

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

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

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры, протокол №4 от 26.04.2022 года.

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

О.В. Халецкая



«26» апреля 2022 г.



СОГЛАСОВАНО
Начальник УМУ

О.М. Московцева

«29» апреля 2022 г.

1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины «Основы персонифицированной медицины».

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных компетенций (ПК): ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8.

1.2. Задачи дисциплины:

Студент должен **знать**:

1. Методы и основные принципы критического анализа и оценки современных научных достижений.
2. Анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и патологическую физиологию органов и систем человека.
3. Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных заболеваниях.
4. 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.
5. Особенности оказания медицинской помощи при неотложных состояниях.
6. Возможности справочно-информационных систем и профессиональных баз данных, методику поиска информации, информационно-коммуникативных технологий.
7. Современную медико-биологическую терминологию.
8. Основы информационной безопасности и профессиональной деятельности.
9. 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.
10. Клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов к врачам-специалистам с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи.
11. Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам.
12. Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам.
13. Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам.

Студент должен **уметь**:

1. Получать новые знания на основе анализа, синтеза и др., собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области.
2. Оценить основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека.
3. Разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
4. 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.
5. 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.
 6. Пользоваться современной медико-биологической терминологией.
 7. Осваивать и применять современные информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности.
 8. Обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациентов, интерпретировать результаты лабораторного обследования.
 9. Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования пациентов, интерпретировать результаты инструментального обследования.
 10. Обосновывать необходимость направления пациентов на консультацию к врачам-специалистам.
 11. Обосновывать необходимость направления пациентов на госпитализацию.
 12. Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам.
 13. Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам.
 14. Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной помощи пациентам.

Студент должен **владеть практическим опытом:**

1. Исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности, разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем.
2. Оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.
3. Разработки плана лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с действующими порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
4. 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.
5. 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.
6. Оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и немедикаментозного лечения у пациентов с наиболее распространенными заболеваниями.
7. Подбора и назначения немедикаментозного лечения пациентам с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками и стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями.
8. 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.

9. 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.
10. 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 вариативной части, к Блоку 1, дисциплины по выбору, образовательной программы специалитета по специальности 31.05.01 «Лечебное дело», изучается в 7 семестре.

2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами: нормальная и патологическая анатомия, нормальная и 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; а также производственными практиками: «Помощник врача», «Помощник врача амбулаторно-поликлинического учреждения».

3. Требования к результатам освоения дисциплины.

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК) 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.	ОПК-8	Готовность к медицинскому применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач		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	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	Имеет практический опыт: разработки плана лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями и в соответствии с действующим и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи;

				<p>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</p>	<p>реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и(или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения</p>	<p>оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам с наиболее распространенными заболеваниями, в соответствии с действующим и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; подбора и назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий с наиболее распространенными заболеваниями и для лечения наиболее распространенных заболеваний у взрослых в соответствии с действующим и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и</p>
--	--	--	--	--	---	--

						<p>немедикаментозного лечения у пациентов с наиболее распространенными заболеваниями; подбора и назначение немедикаментозного лечения пациентам с наиболее распространенными заболеваниями и в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; 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,</p>
--	--	--	--	--	--	---

						состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента в неотложной форме; применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в неотложной форме
2.	ОПК-9	Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач		Анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека	Оценить основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	Имеет практический опыт: оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач
3.	ПК-5	Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания		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	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	Имеет практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и интерпретации его результатов; определять очередность объема, содержания и

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

4.	ПК-6	Способность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра		Этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; МКБ	Анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований; интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; интерпретировать данные, полученные при лабораторном обследовании пациента; интерпретировать данные, полученные при инструментальном обследовании пациента; интерпретировать данные, полученные при консультациях пациента врачами-специалистами; проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний	Имеет практический опыт: анализировать полученные результаты обследования пациента, обосновывать и планировать объем дополнительных исследований; интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; интерпретировать данные, полученных при лабораторном обследовании пациента; интерпретировать данные, полученных при инструментальном обследовании пациента; интерпретировать данные, полученных при консультациях пациента врачами-специалистами; проведения дифференциальной диагностики заболеваний внутренних органов от других заболеваний
5.	ПК-8	Способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими		Методы медикаментозного и немедикаментозного	Разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространен	Практический опыт: разработки плана лечения

		<p>формами</p>		<p>лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных заболеваниях ; особенности оказания медицинской помощи в неотложных формах</p>	<p>ными 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>пациентов с наиболее распространенными заболеваниями и в соответствии с действующими и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам с наиболее распространенными заболеваниями и, в соответствии с действующими и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; подбора и назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий с наиболее распространенными заболеваниями и для лечения наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых в соответствии с</p>
--	--	----------------	--	---	--	---

						действующим и порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и немедикаментозного лечения у пациентов с наиболее распространенными заболеваниями; подбора и назначение немедикаментозного лечения пациентам с наиболее распространенными заболеваниями и в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; профилактики и лечения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе непредвиденных, возникших в результате диагностическ
--	--	--	--	--	--	---

						их 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; применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в неотложной форме
--	--	--	--	--	--	--

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

п/№	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	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.	ОПК-8 ОПК-9	Персонализированная профилактика наследственных болезней.	Персонализированная профилактика наследственных

	ПК-5 ПК-6 ПК-8		болезней. Индивидуальные геномы и персонализированная профилактика (социально-значимые заболевания, носительство мутаций). Медико-социальное сопровождение пациентов с наследственными заболеваниями и их семей.
3.	ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	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	18	18	
Семинары (С)				
Самостоятельная работа студента (СРС)	0,4	12	12	
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/	№	Наименование раздела	Виды учебной работы (в АЧ)*
----	---	----------------------	-----------------------------

№	семестра	дисциплины							
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	СРС	всего
1.	7	Лечение наследственных болезней. Персонафицированная терапия.	2			6		4	11
2.	7	Персонафицированная профилактика наследственных болезней.	2			6		5	12
3.	7	Митохондриальные болезни.	2			6		3	13
		ИТОГО	6			18		12	36

*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. Персонафицированная терапия.	2
2	Персонафицированная профилактика наследственных болезней.	2
3	Митохондриальные болезни.	2
	ИТОГО (всего - 6 АЧ)	6

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 - 18 АЧ)	18

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 тестированию, он-лайн тестирование	2
6	Всего	12

6.7. Научно-исследовательская работа студента (НИРС).

№ п/п	Наименование тем научно-исследовательской работы	Семестр
1.	Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия.	7
2.	Персонализированная 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.	ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				ОПК-8 ОПК-9	Собеседование	1	

				ПК-5 ПК-6 ПК-8			
				ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	Ситуационные задачи	1	5
2.	7	Контроль освоения темы	Персонифицированная профилактика наследственных болезней.	ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	Собеседование	1	3
				ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	Ситуационные задачи	1	5
3.	7	Контроль освоения темы	Митохондриальные болезни.	ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	Собеседование	1	3
				ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	Контрольная работа	1	5
				ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8ПК-7	Реферат	1	10
				ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8	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. 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.	Наследственные болезни : практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html	Электронный ресурс	Электронный ресурс
2.	Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0.- URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html	Электронный ресурс	Электронный ресурс

3.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста : монография – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html	Электронный ресурс	Электронный ресурс
4.	Хаитов Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html	Электронный ресурс	Электронный ресурс

**перечень основной литературы должен содержать учебники, изданные за последние 10 лет (для дисциплин гуманитарного, социального и экономического цикла за последние 5 лет), учебные пособия, изданные за последние 5 лет.*

8.2. Перечень дополнительной литературы*:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Педиатрия : национальное руководство : краткое издание / Союз педиатров России; под ред. А. А. Баранова. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2014. – 768 с. - ISBN 9785970427873	1	1
2.	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
3.	Наследственные болезни : практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.- URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html	Электронный ресурс	Электронный ресурс
4.	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
5.	Наследственные болезни : национальное руководство / гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2013. – 936 с. - ISBN 9785970424698	0	1
6.	Детские болезни : учебное пособие / под ред. А. В.	5	81

	Прахова, О. В. Халецкой, И. И. Балаболкина. – Н.Новгород : Изд-во НижГМА, 2014. – 520 с. - ISBN 978-5-7032-0962-2		
--	---	--	--

**дополнительная литература содержит дополнительный материал к основным разделам программы дисциплины.*

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. Персонифицированная терапия.	5	-
2	Персонифицированная 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)*

<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>	<i>Количество пользователей</i>
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

<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>	<i>Количество пользователей</i>
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: http://www.studmedlib.ru/	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:	Общая подписка ПИМУ

		http://www.books-up.ru/	
«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 баз данных, доступных университету в рамках подписки, а также из баз данных открытого доступа.	Для ПИМУ открыт доступ к демоверсии поисковой системы «Библиопоиск»: http://bibliosearch.ru/pimu .	Общая подписка ПИМУ
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: https://elibrary.ru/	
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: http://apps.webofknowledge.com	С компьютеров ПИМУ доступ свободный

8.4.3 Ресурсы открытого доступа

<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>
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: http://нэб.рф/	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: https://elibrary.ru/	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: https://cyberleninka.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Российская государственная	Авторефераты, для которых имеются авторские договоры с разрешением на их открытую публикацию	с любого компьютера, находящегося в сети

библиотека (РГБ)	[Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.rsl.ru/	Интернет
Справочно-правовая система «Консультант Плюс»	Федеральное и региональное законодательство, судебная практика, финансовые консультации, комментарии законодательства и др. [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.consultant.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации	Национальные клинические рекомендации [Электронный ресурс] – Режим доступа: cr.rosminzdrav.ru - Клинические рекомендации	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению заболеваний у детей	Национальные клинические рекомендации [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://www.pediatr-russia.ru	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: http://www.romg.org	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: www.orpha.net	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

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

1. 3 учебные комнаты
2. Конференц-зал
3. Компьютерный класс

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

1. Мультимедийный комплекс
2. Информационные стенды по лечебно-охранительному режиму в МЛПУ, питанию и гигиене больных.
3. Медицинская документация: история болезни, амбулаторная карта
4. Архивные и учебные истории болезни
5. Слайды и мультимедийные презентации лекций.
6. Доски

10. Лист изменений в рабочей программе дисциплины «Основы персонифицированной медицины» для лечебного факультета, 3 курс

№	Дата внесения изменений	№ протокола заседания кафедры, дата	Содержание изменения	Подпись
---	-------------------------	-------------------------------------	----------------------	---------

