


МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
федеральное государственное бюджетное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России)

ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ

СОГЛАСОВАНО
Заместитель директора
Института медицинского образования
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»
Минздрава России
по учебной и методической работе

 / Г.А. Кухарчик
« 25 » мая 2021 г.

УТВЕРЖДАЮ
Директор
Института медицинского образования
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»
Минздрава России

 / Е.В. Пармон
« 25 » мая 2021 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

**КЛИНИЧЕСКИЕ, ГЕНЕТИЧЕСКИЕ И
БИОИНФОРМАТИЧЕСКИЕ ПОДХОДЫ К ДИАГНОСТИКЕ
РЕДКИХ И ГЕНЕТИЧЕСКИ-ДЕТЕРМИНИРОВАННЫХ
ЗАБОЛЕВАНИЙ 1**

По дисциплине

(наименование дисциплины)

Направление
подготовки

31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета)
(код специальности и наименование)

**НАУЧНЫЙ ЦЕНТР МИРОВОГО УРОВНЯ
«Центр персонализированной медицины»**

(наименование структуры)

Форма обучения	очная
Курс	4
Семестр	8
Занятия лекционного типа	12 час
Занятия семинарского типа	24 час
Всего аудиторной работы	36 час
Самостоятельная работа (внеаудиторная)	36 час
Форма промежуточной аттестации	зачет
Общая трудоемкость дисциплины	72/2 (час/зач. ед.)

СОСТАВИТЕЛИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Васичкина Елена Сергеевна	д.м.н.	Руководитель НИО Неизвестные, редкие и генетически обусловленные заболевания НЦМУ «ЦПМ», профессор кафедры детских болезней, д.м.н.	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
2.	Костарева Анна Александровна	д.м.н.	Руководитель НИЛ молекулярной транскриптомики и геномной терапии НЦМУ «ЦПМ», директор института молекулярной биологии и генетики, д.м.н.	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России НЦМУ «ЦПМ»
3.	Костик Михаил Михайлович	д.м.н.	Руководитель НИЛ аутоиммунных и аутовоспалительных заболеваний у детей	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России НЦМУ «ЦПМ»
4.	Маслянский Алексей Леонидович	д.м.н.	Старший научный сотрудник НИЛ ревматологии	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
5.	Петрова Наталья Александровна	к.м.н.	Доцент кафедры детских болезней	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
6.	Кучинская Екатерина Михайловна	к.м.н.	Научный сотрудник НИЛ аутоиммунных и аутовоспалительных заболеваний у детей НЦМУ «ЦПМ»	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России НЦМУ «ЦПМ»
По методическим вопросам				
7.	Закревская Светлана Борисовна	-	методолог УМО ИМО	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России

Рабочая программа дисциплины «Клинические, генетические и биоинформатические подходы к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний 1» составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по направлению подготовки 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета), утвержденным приказом Минобрнауки России от 09.02.2016 № 95 и учебным планом.

Рабочая программа «Клинические, генетические и биоинформатические подходы к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний 1» обсуждена на заседании рабочей группы «16» апреля 2021 г., протокол № 1.

Руководитель образовательной программы,
заведующий центром неизвестных, редких и
генетически-обусловленных заболеваний НЦМУ



/Е.С. Васичкина/


Заведующий отделом разработки и сопровождения
образовательных программ НЦМУ



/Н.Н. Петрова/

Согласовано

Согласовано
Заведующий учебно-
методическим отделом

к.м.н. 

/М.А. Овечкина/

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании учебно-методического совета
Института медицинского образования ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России
«15» мая 2021 г., протокол № 04/2021

Рецензент: Кручина Татьяна Кимовна, доктор медицинский наук, профессор кафедры
детских болезней им.проф.И.М.Воронцова ФП и ДПО ФГБОУВО СПб педиатрический
медицинский Университет.

Даты обновления:

- « » 20 г
- « » 20 г
- « » 20 г
- « » 20 г

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель дисциплины:

– совершенствование имеющихся компетенций, получение новых компетенций, необходимых для профессиональной деятельности в вопросах диагностики, лечения редких и генетически-детерминированных заболеваний.

– реализация данной программы расширит возможности персонализированного подхода в ведении пациентов с редкими заболеваниями, а также будет способствовать снижению рисков популяционного распространения редких генетических мутаций за счет создания клинических регистров редкой патологии, внедрения в широкую практику алгоритма своевременного направления семей для медико-генетического консультирования.

Задачи дисциплины:

- обновление существующих и получение новых теоретических знаний по вопросам
- клинических, генетических и биоинформатических подходов к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний.
- усвоение и закрепление на практике профессиональных знаний, умений и навыков,
- обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам
- клинических, генетических и биоинформатических подходов к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний.
- освоение новых методов генетической диагностики для подтверждения диагноза
- наследственного заболевания, возможности каскадного скрининга родственников пациента.

Планируемые результаты обучения по дисциплине:

В результате изучения программы дисциплины у обучающегося формируются следующие общекультурные компетенции (ОК):

- способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (ОК -1).

В результате изучения программы дисциплины у обучающегося формируются следующие общепрофессиональные компетенции (ОПК):

– готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности (ОПК-1).

В результате изучения программы дисциплины у обучающегося формируются следующие профессиональные компетенции (ПК):

– 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 (ПК-6).

– готовность к ведению и лечению пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара (ПК-9).

– готовность к участию в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства (ПК-11).

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Клинические, генетические и биоинформатические подходы к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний 1» относится к Блоку 1 Дисциплины (модули) учебного плана, вариативной части.

Междисциплинарные и внутродисциплинарные связи:

Для изучения данной учебной дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

- «Биология»

Знания: основы структурной организации клеток, тканей и органов

Умения: анализировать полученные данные, пользоваться медикобиологическими терминами

- «Биохимия»

Знания: особенности молекулярной организации и биологических функций основных классов веществ, принимающих участие в метаболических процессах в организме

Умения: характеризовать особенности изменения биохимического гомеостаза, интерпретировать результаты биохимического анализа, определять наличие или отсутствие биомаркеров патологических процессов

Умения: проводить и интерпретировать биохимический анализ различных биологических материалов.

- «Гистология, цитология, эмбриология»

Знания: строение и функции клеток, тканей и органов организма человека; основные этапы эмбрионального развития человеческого организма; основы современной гистологической терминологии

Умения: анализировать гистологические препараты и изображения тканей и органов человеческого организма, полученные с применением различных методов

- «Нормальная физиология»

Знания: владеть базовыми естественнонаучными понятиями для описания особенностей развития и протекания физиологического процесса

Умения: выявлять роль экзогенных и эндогенных факторов в протекании физиологических процессов

- «Анатомии человека»

Знания: особенности строения и функции органов и систем органов

Умения: пользоваться методами клинко-анатомического анализа исследования биопсийного и операционного материала

- «Патология»

Знания: этиология, патогенез, принципы выявления, лечения и профилактики основных патологических процессов и наиболее значимых заболеваний

Умения: проводить патологический анализ данных о патологических синдромах, патологических процессах, формах патологии и отдельных болезнях.

- «Фармакология»

Знания: классификация лекарственных средств, мишеней их действия, производимых эффектов

Умения: владеть основными понятиям фармакодинамики и фармакокинетики; основными принципам взаимодействия лекарственных средств, прогнозировать эффекты лекарственных средств разных групп в организме человека в физиологических и патологических условиях

- «Информационные технологии в медицине»

Знания: основы современных компьютерных технологий в медицинских приложениях здравоохранении, методы и средствах информатизации врачебной деятельности

Умения: уметь организовывать и реализовывать практическую деятельность с учетом

использования информационных технологий развития современного общества.

Перечень последующих учебных дисциплин и практик, для которых необходимы знания, умения и навыки, формируемые данной учебной дисциплиной:

- «Медицинская генетика»
- «Педиатрия»
- «Внутренние болезни»
- «Лабораторная медицина»
- «Поликлиническая терапия»
- «Неврология»
- «Клинические, генетические и биоинформатические подходы к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний 2»

3. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:

Компетенция	Показатели достижения освоения компетенции	Оценочные средства
<p><i>ОК-1 способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</i></p>	<p>Знает: -Основные закономерности патологических процессов в организме человека, клиничко-диагностические проблемы в современной медицине; -Основные методы сбора и анализа информации, способы формализации цели и методы ее достижения</p>	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№1-11 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации: Раздел 1. СЗ № 1-5 Раздел 2. СЗ №1-11</p>
	<p>Умеет: -Выявлять причинноследственную связь патологических процессов в организме человека; -Анализировать, обобщать, воспринимать информацию; ставить цель и формулировать задачи по ее достижению; -Ставить цель и формулировать задачи по ее достижению</p>	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№1-11 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации: Раздел 1.СЗ № 1-5 Раздел 2. СЗ №1-11</p>
<p><i>ОПК-1 –готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности</i></p>	<p>Знает: -Принципы формулирования научной гипотезы, применяемые исследователями; -Основные источники и методы поиска научной информации, знать основной круг проблем, возникающих в ходе работы и основные способы их решения</p>	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№1-11 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации: Раздел 1.СЗ № 1-5 Раздел 2. СЗ №1-11</p>
	<p>Умеет: -Находить наиболее эффективные пути решения задач, встречающихся в ходе работы, анализировать обобщать и систематизировать результаты, сопоставлять с данным, полученными из информационных или библиографических источников; -Построить научную аргументацию для формулирования рабочей гипотезы.</p>	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№1-11 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации: Раздел 1.СЗ № 1-5 Раздел 2. СЗ №1-11</p>

<p><i>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</i></p>	<p>Знает:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Общие вопросы организации медицинской помощи детскому и взрослому населению; - Методика сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания) - Особенности диагностики и клинического течения заболеваний у детей раннего возраста - Методика получения и оценки информации о возрасте родителей в момент рождения ребенка, вредных привычках, работа с вредными и (или) опасными условиями труда, жилищных условиях и неблагоприятных социально-гигиенических факторах - Методика сбора и оценки анамнеза жизни ребенка - Методика сбора и оценки анамнеза болезни - Методика оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотра детей различных возрастных групп - Анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей - Показатели гомеостаза и водно-электролитного обмена детей по возрастно-половым группам - Особенности регуляции и саморегуляции функциональных систем организма детей по возрастно-половым группам в норме и при патологических процессах - Методика осмотра и обследования детей при редких, врожденных и генетически-детерминированных заболеваниях. Методы лабораторной диагностики для оценки состояния здоровья, - клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам при заболеваниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях; - современные методы клинической, лабораторной и инструментальной диагностики заболеваний и (или) состояний сердечно-сосудистой системы, аутовоспалительных заболеваний; - показания и противопоказания к использованию методов лабораторной и инструментальной диагностики у детей и взрослых при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваний. 	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№1-11 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации Раздел 1. ТЗ№ 1-13 Раздел 2. ТЗ№ 1-44, СЗ 1-11</p>
--	---	---

	<p>Умеет: -Собирать анамнез и жалобы, владеть клинико-генеалогическим методом оценки наследования;</p> <p>- Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов и их законных представителей при подозрении на редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания, при заболеваниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях; -Осмотр и обследование пациентов при подозрении на редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания, при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях, с учетом возрастных анатомо-функциональных особенностей в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (для специалистов, принимающих участие в оказании специализированной медицинской помощи в амбулаторных условиях)</p>	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№1-11 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации Раздел 1. ТЗ№ 1-13 Раздел 2. ТЗ№ 1-44, СЗ №1-11</p>
	<p>Имеет навык или владеет:</p> <p>Сбор жалоб, анамнеза заболевания и анамнеза жизни пациента и его законных представителей при подозрении на редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания, при заболеваниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях; - первичный осмотр пациентов при подозрении на редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания, при заболеваниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях;</p> <p>- Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациентов при подозрении на редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания, при заболеваниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях;</p> <p>- Направление пациентов при подозрении на редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания, при заболеваниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях, на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p>	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№1-11 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации Раздел 1. ТЗ№ 1-13 Раздел 2. ТЗ№ 1-44, СЗ №1-11</p>
<p><i>ПК-9 готовность к ведению и лечению пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара</i></p>	<p>Знает:</p> <p>-Общие вопросы организации медицинской помощи детскому населению</p> <p>-Порядок оказания медицинской помощи по профилю «педиатрия», «детская кардиология»</p> <p>-Порядок оказания паллиативной медицинской помощи детям при неизлечимых прогрессирующих заболеваниях и состояниях</p> <p>-Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи детям при редких, врожденных и генетически-детерминированных заболеваниях; при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы.</p>	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№ 12-27 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации Раздел 1. ТЗ № 14-50, СЗ № 1-5 Раздел 2. ТЗ № 1-44, СЗ №1-11</p>

	<p>-Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи, детям при редких, врожденных и генетически-детерминированных заболеваниях; при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы.</p> <p>-Закономерности функционирования организма здорового ребенка в различные возрастные периоды и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах</p> <p>-Методика осмотра и обследования детей при редких, врожденных и генетически-детерминированных заболеваниях; при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы</p> <p>-сбор анамнеза и жалоб при патологии сердца и перикарда, визуальное исследование при патологии сердца и перикарда, пальпация при патологии сердца и перикарда, аускультация при патологии сердца и перикарда, сбор анамнеза и жалоб при сосудистой патологии, визуальное исследование при сосудистой патологии, пальпация при сосудистой патологии, перкуссия при патологии сердца и перикарда, аускультация при сосудистой патологии антропометрические исследования, измерение частоты дыхания, измерение частоты сердцебиения, исследование пульса, измерение артериального давления на периферических артериях.</p> <p>- Методы лабораторной диагностики для оценки состояния здоровья пациентов</p>	
	<p>Умеет:</p> <p>-Разрабатывать план лечения детей при редких, врожденных и генетически-детерминированных заболеваниях; при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи у детей;</p> <p>-Назначать лечение детям при редких, врожденных и генетически-детерминированных заболеваниях, при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях, контролировать его эффективность и безопасность;</p> <p>-Контроль эффективности мероприятий по первичной и вторичной профилактике редких, врожденных и генетически-детерминированных заболеваний; при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях.</p>	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№ 1-27 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации Раздел 1. ТЗ № 14-50, СЗ № 1-5 Раздел 2. ТЗ № 1-44, СЗ №1-11</p>
	<p>Имеет навык или владеет:</p> <p>-Разработка плана лечения детей при редких, врожденных и генетически-детерминированных заболеваниях; при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи у детей;</p> <p>-Оценка эффективности и безопасности лекарственных средств и (или) медицинских изделий у</p>	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№ 12-27 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации Раздел 1. ТЗ № 14-50, СЗ № 1-5 Раздел 2. ТЗ № 1-44, СЗ №1-11</p>

	детей при редких, врожденных и генетически-детерминированных заболеваниях; при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы, при аутовоспалительных заболеваниях.	
<i>ПК-11 готовность к участию в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства</i>	<p>Знает:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Оценка состояния детей, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме; - Распознавание состояний, представляющих угрозу жизни ребёнку, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме: оказание медицинской помощи в экстренной форме детям при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания). - Клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания. - Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации. 	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№ 12-27 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации Раздел 1. ТЗ № 14-50, СЗ № 1-5 Раздел 2. ТЗ № 1-44, СЗ №1-11</p>
	<p>Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Выявлять состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе, клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме; - применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме. 	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№ 12-27 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации Раздел 1. ТЗ № 14-50, СЗ № 1-5 Раздел 2. ТЗ № 1-44, СЗ № 1-11</p>
	<p>Имеет навык или владеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Владеть методикой сбора жалоб и анамнеза у детей (их законных представителей); - методикой физикального исследования детей (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация); - владеть навыками использования алгоритмов купирования отека легких, кардиогенного шока, фибрилляции желудочков 	<p>Для текущего контроля: Раздел 1. КВ№ 12-27 Раздел 2. КВ№ 1-17 Для промежуточной аттестации Раздел 1. ТЗ № 14-50, СЗ № 1-5 Раздел 2. ТЗ № 1-44, СЗ № 1-11</p>

4. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ, СТРУКТУРИРОВАННОЕ ПО ТЕМАМ (РАЗДЕЛАМ) С УКАЗАНИЕМ ОТВЕДЕННОГО НА НИХ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ ЗАНЯТИЙ

4.1 Объем дисциплины в академических часах, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем и на самостоятельную внеаудиторную работу обучающихся

Вид учебной работы	Трудоемкость	
	объем в академических часах (АЧ)	
Аудиторные занятия (всего)	36	
В том числе:		
Занятия лекционного типа (Л)	12	
Занятия семинарского типа (ПЗ)	24	
Самостоятельная внеаудиторная работа (всего)	36	
В том числе:		
Подготовка к занятиям	6	
Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом	24	
Подготовка, подбор и изучение литературных источников, интернет ресурсов	2	
Подготовка к сдаче промежуточной аттестации	4	
Общая трудоемкость	часы	72
	зач.ед.	2

4.2 Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов занятий

Наименование темы (раздела)	Контактная работа, академ. ч		Самостоятельная внеаудиторная работа
	Лекции	Практические занятия	
Раздел 1. Редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания: современные возможности диагностики для персонифицированного подхода	6	12	18
Раздел 2. Генетически-детерминированные кардиомиопатии у детей	6	12	18
ИТОГО	12	24	36

4.3 Тематический план лекционного курса дисциплины (8 семестр – 12 часов)

№ темы	Наименование темы лекционного занятия	Часы	Содержание темы	Формируемые компетенции	Демонстрационное оборудование и учебно-наглядные пособия*
Раздел 1. Редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания: современные возможности диагностики для персонализированного подхода					
1	Диагностика наследственных заболеваний	2	Методы диагностики наследственных заболеваний: кариотипирование, микроматричный анализ хромосом, использование метода MLPA с целью диагностики микроделеционных синдромов. NGS нового поколения	ОК-1, ОПК-1, ПК-6	Технические средства обучения, служащие для представления учебной информации большой аудитории (ноутбук с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, аудиоколонки, плазменные панели). Презентация
2	Неонатальный скрининг наследственных заболеваний	2	Неонатальный скрининг: определение, задачи, этапы. Ключевые особенности NGS в программе неонатального скрининга.	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-11	Технические средства обучения, служащие для представления учебной информации большой аудитории (ноутбук с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, аудиоколонки, плазменные панели). Презентация
3	Наследственные болезни обмена веществ	2	Классификация НБО. Органические ацидурии и аминокислотопатии. Нарушение митохондриального β-окисления ЖК. Лизосомные болезни накопления. Нарушения гликозилирования.	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	Технические средства обучения, служащие для представления учебной информации большой аудитории (ноутбук с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, аудиоколонки, плазменные панели). Презентация
Раздел 2. Генетически-детерминированные кардиомиопатии у детей					
4	Болезни накопления	2	Определение лизосомных болезней накопления. Патогенез вовлечения сердца в общий патологический процесс. Поражение сердца при мукополисахаридозах. Поражение сердца при болезни Фабри	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	Технические средства обучения, служащие для представления учебной информации большой аудитории (ноутбук с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, аудиоколонки, плазменные панели). Презентация
5	Генетически-детерминированные КМП. Этиопатогенез.	2	Классификация первичных КМП. Генетическая основа КМП (ГКМП, ДКМП, РКМП, НМ, АКМП). Клиническая картина. Предикторы	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	Технические средства обучения, служащие для представления учебной информации большой аудитории (ноутбук с возможностью подключения к

	Классификация. Клиника.		ВСС		сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, аудиоколонки, плазменные панели). Презентация
6	Генетически-детерминированные КМП. Диагностика. Лечение.	2	Диагностика. Дифференциальная диагностика. Подходы к лечению. Стратификация риска внезапной сердечной смерти.	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	Технические средства обучения, служащие для представления учебной информации большой аудитории (ноутбук с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, аудиоколонки, плазменные панели). Презентация
		12			

* Демонстрационное оборудование и учебно-наглядные пособия: мультимедийная аппаратура, видеоаппаратура, интерактивная доска, презентации, видеофильмы, таблицы, плакаты, макеты, модели, приборы, аппараты, раздаточный материал и др.

4.4 Тематический план практических занятий (8 семестр – 24 часа)

№ темы	Форма проведения занятия**	Наименование темы занятия	Часы	Содержание темы занятия	Формируемые компетенции	Формы и методы текущего контроля***
Раздел 1. Редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания: современные возможности диагностики для персонифицированного подхода						
1	Практическое занятие	Диагностика наследственных нарушений обмена веществ	4	Особенности диагностики, высокотехнологичные методы лечения Лабораторная и инструментальная диагностика. Стратегия генетического тестирования и семейного скрининга. Выбор лечебной тактики	ОК-1, ОПК-1, ПК-6	Устный опрос
2	Практическое занятие	Диагностика наследственных нарушений обмена веществ	4	Лабораторная и инструментальная диагностика. Стратегия генетического тестирования и семейного скрининга.	ОК-1, ОПК-1, ПК-6	Устный опрос
3	Практическое занятие	Наследственные болезни обмена веществ	4	Разбор клинических случаев с применением алгоритмов диагностики наследственных болезни обмена веществ.	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9	Устный опрос
Раздел 2. Генетически-детерминированные кардиомиопатии у детей						
4	Практическое занятие	Болезни накопления.	4	Кардиомиопатии в структуре лизосомных болезней накопления . Особенности диагностики, особенности дифференциальной диагностики	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	Устный опрос
5	Практическое	Генетически-	4	Разбор международных рекомендаций по первичным КМП у детей и	ОК-1, ОПК-1, ПК-6,	Устный опрос

	занятие	детерминированные КМП.		взрослых	ПК-9, ПК-11	
6	Практическое занятие	Генетически-детерминированные КМП. Диагностика. Лечение.	4	Особенности диагностики, высокотехнологичные методы лечения Лабораторная и инструментальная диагностика. Стратегия генетического тестирования и семейного скрининга. Выбор лечебной тактики. Подходы к терапии, в том числе оказание экстренной помощи пациентам с декомпенсацией СН, развитием кардиогенного шока, отека легких, фибрилляции желудочков.	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	Устный опрос
			24			

**** Формы проведения практического занятия:** семинар, семинар-практикум, вебинар-семинар, коллоквиум, лабораторная работа, лабораторный практикум, симуляционное занятие, симуляционный практикум, клиническое занятие, практическое занятие, научно-практическое занятие, круглый стол, мастер-класс.

***** Формы и методы текущего контроля:** устный или письменный опрос, решение ситуационных задач, заполнение таблиц, коллоквиум, отработка практических навыков, выполнение тестовых заданий, выполнение лабораторных работ, доклад, сообщение, выполнение индивидуальных заданий, деловая игра и др.

4.5 Внеаудиторная самостоятельная работа

Вид самостоятельной работы	Часы	Формируемые компетенции
Подготовка к занятиям	6	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11
Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом	24	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11
Подготовка, подбор и изучение литературных источников, интернет ресурсов	2	ОК-1, ОПК-1
Подготовка к сдаче промежуточной аттестации	4	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11
	36	

4.5.1 Самостоятельная проработка некоторых тем

Название темы	Часы	Формируемые компетенции	Методическое обеспечение
Селективный скрининг на НБО: ТМС, газовая хроматография с МС. Определение очень длинноцепочечных жирных кислот в плазме крови, определение изомеров холестерина в плазме крови. Методы ДНК-диагностики	4	ОК-1, ОПК-1, ПК-6,	Наследственные болезни / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html Основы персонализированной медицины : медицина XXI века : омикс-технологии, новые знания, компетенции и инновации / Джайн К. К. , Шарипов К. О. - М.: Литтерра, 2020. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423503437.html Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970454817.html
Принципы клинической диагностики наследственных болезней: синдромологический подход к диагностике наследственных болезней, генеалогический анализ различных типов клинической генетике.	4	ОК-1, ОПК-1, ПК-6,	Наследственные болезни / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970454817.html
Принципы лечения наследственных болезней обмена веществ (лизосомных болезней накопления). Терапия фармакологическими шаперонами, фермент-заместительная терапия	4	ОК-1, ПК-9, ПК-11	Наследственные болезни / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html
Лечение острой и хронической сердечной недостаточности у детей. Национальные и международные рекомендации.	4	ОК-1, ПК-9, ПК-11	Кардиология детского возраста / под ред. А. Д. Царегородцева, Ю. М. Белозёрова, Л. В. Брегель - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html

			70428160.html Кардиология : национальное руководство / под ред. Е. В. Шляхто. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970460924.html Сердечная недостаточность : Учебное пособие / В.В. Калюжин, А.Т. Тепляков, О.В. Калюжин. — М. : ООО «Издательство «Медицинское информационное агентство», 2018. - Текст : электронный // URL : https://www.medlib.ru/library/library/books/29919
Функциональные методы диагностики кардиомиопатий у детей	4	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9,	Кардиология детского возраста / под ред. А. Д. Царегородцева, Ю. М. Белозёрова, Л. В. Брегель - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970428160.html
Оценка функционального статуса сердечно-сосудистой системы у детей.	4	ОК-1, ПК-6	Кардиология детского возраста / под ред. А. Д. Царегородцева, Ю. М. Белозёрова, Л. В. Брегель - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970428160.html Дифференциальная диагностика болезней сердца / Под ред. А.Л. Сыркина. — Москва : ООО «Медицинское информационное агентство», 2017. - Текст : электронный // URL : https://www.medlib.ru/library/library/books/13718
	24		

5. ОРГАНИЗАЦИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

5.1 Виды оценочных средств, используемых при текущем контроле и промежуточной аттестации

Формы контроля	Название раздела дисциплины	Общее количество оценочных средств*		
		ТЗ	КВ	СЗ
Текущий контроль	Раздел 1. Редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания: современные возможности диагностики для персонифицированного подхода	-	27	-
	Раздел 2. Генетически-детерминированные кардиомиопатии у детей	-	25	-
	Самостоятельная работа	-	52	-
Промежуточная аттестация по дисциплине (зачет)		96	-	17

* ТЗ – тестовые задания, КВ – контрольные вопросы, СЗ – ситуационные задачи

5.2 Организация текущего контроля знаний

№ п/п	Наименование темы (раздела) дисциплины	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства*
1	Раздел 1. Редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания: современные возможности диагностики для персонифицированного подхода	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	Контрольные вопросы
2	Раздел 2. Генетически-детерминированные кардиомиопатии у детей	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	Контрольные вопросы

5.3 Организация контроля самостоятельной работы

№ п/п	Вид работы	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства*
1	Подготовка к занятиям	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	КВ
2	Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	КВ
3	Подготовка, подбор и изучение литературных источников, интернет ресурсов	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11	КВ
4	Подготовка к сдаче промежуточной аттестации	ОК-1, ОПК-1	КВ, ТЗ, СЗ

*КВ – контрольные вопросы, ТЗ – тестовые задания, СЗ – ситуационные задачи

5.4 Организация промежуточной аттестации

Форма промежуточной аттестации по дисциплине – зачет

Этапы проведения промежуточной аттестации:

Этапы	Вид задания	Оценочные материалы	Проверяемые компетенции
теоретический	тестирование	тестовые задания	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11
практический	решение ситуационной задачи	ситуационные задачи	ОК-1, ОПК-1, ПК-6, ПК-9, ПК-11

Типовые оценочные средства по Разделу 1 «Редкие, врожденные и генетически-детерминированные заболевания: современные возможности диагностики для персонализированного подхода»

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Кариотип человека. Понятие об аутосомных и половых хромосомах. Классификация хромосомных перестроек.
2. Полимеразная цепная реакция: принцип, этапы, основные компоненты реакции.
3. Секвенирование по Сенгеру: принцип, области применения метода.

Примеры тестовых заданий:

1. Какие компартменты клетки содержат ДНК
 - А. ядро и митохондрии
 - Б. ядро и эндоплазматический ретикулум
 - В. митохондрии и комплекс Гольджи
 - Г. верны все перечисленные варианты
2. Как называется лекарственный препарат для фермент-заместительной терапии при гипофосфатазии?
 1. **Асфотаза альфа**
 2. Алглюкозидаза альфа
 3. Ларонидиза
 4. Идурсульфатаза

Пример ситуационной задачи:

Во время беременности при скрининговом УЗИ отмечался недостаточный рост плода, на 30й неделе выявлена гипоплазия костей носа. На момент родов маме было 26 лет. Роды I, самостоятельные, при рождении вес - 3570 гр, длина тела - 54 см, окружность головы - 35 см, окружность грудной клетки - 34 см, оценка по шкале Апгар 7/7 баллов. Состояние тяжелое с рождения, обращали на себя внимание очень мягкие кости свода черепа, в виду чего большой родничок не определялся, аплазия обеих теменных костей, мягкая грудная клетка, очень тонкие ребра и кости предплечья. Через два часа после рождения развилась дыхательная недостаточность, ребенок был переведен в ОРИТ, проводилась респираторная поддержка, с конца 1 суток жизни находился на самостоятельном дыхании. По данным КТ и МРТ головного мозга на 7 день жизни кости свода черепа полностью не определялись, были выявлены ишемические изменения в теменной и затылочной долях левого полушария, субарахноидальное кровоизлияние. При рентгенологическом обследовании выявлены множественные переломы трубчатых костей верхних и нижних конечностей, ребер, истончение ребер.

Определяющим для постановки диагноза будет:

- а) низкий уровень ЩФ трижды
- б) множественные переломы трубчатых костей

- в) мутация в гене ALPL
 - г) мембранозный череп
- Эталон ответа – а)

Типовые оценочные средства по Разделу 2. «Генетически-детерминированные кардиомиопатии у детей»

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Кардиомиопатии у детей. Определение. Классификация MOGES и по ВОЗ.
2. Гипертрофическая кардиомиопатия. Основные гены, связанные с развитием ГКМП.
3. Гипертрофическая кардиомиопатия. Основные патогенетические пути развития ГКМП. Клиническая картина.

Примеры тестовых заданий:

1. Эхокардиографическими признаками дилатационной кардиомиопатии не являются:
 - а) выраженная гипертрофия межжелудочковой перегородки**
 - б) дилатация всех камер сердца с нарушением сократительной способности
 - в) диффузное нарушение сократительной способности левого и/или правого желудочка
 - г) наличие митральной и/или трикуспидальной регургитации

2. При эхокардиографии форма систолического потока в выносящем тракте левого желудочка при гипертрофической кардиомиопатии с обструкцией выносящего тракта левого желудочка характеризуется:
 - а) смещением пика скорости во вторую половину систолы**
 - б) смещением пика скорости в первую половину систолы
 - в) обычной формой потока в первую и вторую половину систолы
 - г) уменьшением скорости потока во вторую половину систолы

Пример ситуационной задачи:

Пациентка 15 лет поступила на отделение кардиологии в связи с выявленными на амбулаторном этапе признаками гипертрофии миокарда левого желудочка.

При поступлении жалоб нет. Синкопальные и пресинкопальные состояния, перебои в работе сердца, приступы учащенного сердцебиения отрицает. Физическую нагрузку переносит удовлетворительно.

Из анамнеза болезни известно, что ЭХОКГ в возрасте 7 лет (при прохождении планового профилактического осмотра): размеры камер сердца, толщина миокарда в норме, сократительная функция не нарушена.

С 13 лет на ЭКГ определяются признаки гипертрофии левого желудочка. Наблюдалась кардиологом по месту жительства, терапию не получала.

ЭХОКГ в возрасте 15 лет: гипертрофия миокарда левого желудочка (МЖП 22 мм, ЗСЛЖ 22 мм). Направлена на стационарное обследование.

Анамнез жизни: Ребенок от 2 беременности, 2 родов, путём экстренного кесарева сечения на 34 неделе (поперечное предлежание плода, центральное предлежание плаценты, кровотечение).

При рождении масса тела 2410 г, рост 48см, оценка по шкале Апгар 4/7 баллов.

Состояние при рождении тяжёлое за счёт дыхательной недостаточности, неврологических нарушений.

Состоит на диспансерном учете у невролога, психиатра с диагнозом: резидуально-органическое поражение ЦНС со снижением когнитивных функций. На диспансерном учете у офтальмолога (расходящееся косоглазие OU).

Профилактические прививки по индивидуальному плану.

Перенесенные состояния: ОРВИ 1-2 раза в год.

«Детские» инфекции: ветряная оспа в возрасте 6 лет.

Травмы, операции отрицает.

Аллергологический анамнез не отягощен.

Семейный анамнез: у бабушки по материнской линии - порок сердца (точный диагноз неизвестен). Старший брат здоров. Случаев ВСС в семье не отмечено.

Объективный статус: Состояние удовлетворительное. Телосложение гиперстеническое, избыток массы тела (Вес 73 кг; Рост 164 см; индекс массы тела 27.1). Кожные покровы бледно-розовые, чистые. Небные дужки не гиперемированы, небные миндалины не увеличены. Периферических отеков нет. В легких дыхание везикулярное, проводится равномерно во все отделы, хрипов нет. Определяется усиленный верхушечный толчок. Тоны сердца звучные, ритмичные. Грубый веретенообразный систолический шум у левого края грудины. ЧСС 80 уд/мин., АД (d=s) 110/70 мм.рт.ст. SpO2 99%. Пульсация на бедренных артериях удовлетворительная, симметричная. Живот мягкий, при пальпации безболезненный во всех отделах. Печень и селезенка не увеличены. Симптом поколачивания по поясничной области отрицательный. Физиологические отправления в норме.

По результатам проведенного обследования:

Определение уровня натрийуретического пептида - 426 пг/мл (норма: 0.00 - 125.00 пг/мл)

ЭКГ: PQ : 140 мсек; QRS : 110 мсек; QT : 380 мсек; QT с 409 мс, L : +10 гр Ритм синусовый с ЧСС 87 уд. в минуту. Признаки гипертрофии левого желудочка (SV1+RV5=48 мм) с признаками систолической перегрузки

Трансторакальная эхокардиография: Полости не расширены. Сократительная способность миокарда сохранена (ФВ ЛЖ Тейхольц 76.4 %). Миокард левого желудочка значительно симметрично утолщен: МЖП в диастолу 26 мм; ЗСЛЖ в диастолу 20 мм. Миокард неоднородный, участки фиброза. Повышение градиента давления в выходном отделе левого желудочка до 85 мм.рт.ст. Клапанный аппарат: митральная регургитация 1 ст. Данных за ВПС не получено.

Каков Ваш окончательный диагноз?

- 1) Гипертрофическая кардиомиопатия, обструктивная форма
- 2) Гипертрофическая кардиомиопатия, необструктивная форма
- 3) Гипертрофическая кардиомиопатия с динамической обструкцией выходного тракта левого желудочка
- 4) Гипертрофическая кардиомиопатия, асимметричная

Эталон ответа: а)

Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (**приложение 1 к рабочей программе**).

6. ХАРАКТЕРИСТИКА ИНФОРМАЦИОННО-ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ СРЕДЫ

В ИМО создана и функционирует электронная информационно-образовательная среда (далее - ЭИОС), включающая в себя электронные информационные ресурсы, электронные образовательные ресурсы. ЭИОС обеспечивает освоение обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся. Электронные библиотеки обеспечивают доступ к профессиональным базам данных, справочным и поисковым системам, а также иным информационным ресурсам.

6.1. Программное обеспечение, используемое при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

Операционная система семейства Windows

Пакет OpenOffice

Пакет LibreOffice

Microsoft Office Standard 2016

NETOP Vision Classroom Management Software

Программы на платформе Moodle <http://moodle.almazovcentre.ru/>,

Образовательный портал ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России.

САБ «Ирбис 64» - система автоматизации библиотек. Электронный каталог АРМ «Читатель» и Web-Ирбис

6.2. Профессиональные базы данных, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

Электронная библиотечная система «Медицинская библиотека «MEDLIB.RU» (www.medlib.ru)

Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» (www.rosmedlib.ru)

Полнотекстовая база данных «ClinicalKey» (www.clinicalkey.com)

HTS The Biomedical & Life Sciences Collection – 2400 аудиовизуальных презентаций (www.hstalks.com)

Всемирная база данных статей в медицинских журналах PubMed (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>)

Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru/defaultx.asp>

6.3. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимые для освоения дисциплины:

Поисковые системы Google, Rambler, Yandex

(<http://www.google.ru>; <http://www.rambler.ru>; <http://www.yandex.ru/>)

Мультимедийный словарь перевода слов онлайн Мультитран

(<http://www.multitrans.ru/>)

Университетская информационная система РОССИЯ

(<https://uisrussia.msu.ru/>)

Публикации ВОЗ на русском языке

(<http://www.who.int/publications/list/ru/>)

Международные руководства по медицине

(<https://www.guidelines.gov/>)

Единое окно доступа к образовательным ресурсам

(<http://window.edu.ru/>)

Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)

(<http://www.femb.ru/feml>)

Здравоохранение в России

(www.mzsrrf.ru)

Боль и ее лечение

(www.painstudy.ru)
US National Library of Medicine National Institutes of Health
(www.pubmed.com)
Российская медицинская ассоциация
(www.rmj.ru)
Министерство здравоохранения Российской Федерации
(www.rosminzdrav.ru/ministry/inter)
Российская государственная библиотека
(www.rsl.ru)

6.4 Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины:

Основная литература:

1. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html>
2. Кардиология : национальное руководство / под ред. Е. В. Шляхто. - 2-е изд. , перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970460924.html>
3. Болезни миокарда и перикарда : от синдромов к диагнозу и лечению / Благова О. В. , Недоступ А. В. , Коган Е. А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970447437.html>
4. Кардиомиопатии и миокардиты / Моисеев В. С. , Киякбаев Г. К. , Лазарев П. В. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970454299.html>
5. Сердечная недостаточность : Учебное пособие / В.В. Калюжин, А.Т. Тепляков, О.В. Калюжин. — М. : ООО «Издательство «Медицинское информационное агентство», 2018. - Текст : электронный // URL : <https://www.medlib.ru/library/library/books/29919>
6. Руководство по электрокардиографии / В.Н. Орлов. — 10-е изд., испр. — М. : ООО «Издательство «Медицинское информационное агентство», 2020. - Текст : электронный // URL : <https://www.medlib.ru/library/library/books/37532>
7. Подагра / Елисеев М. С. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970450918.html>
8. Основы персонализированной медицины : медицина XXI века : омикс-технологии, новые знания, компетенции и инновации / Джайн К. К. , Шарипов К. О. - М. : Литтерра, 2020. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423503437.html>

Дополнительная литература:

1. Гены по Льюину / Дж. Кребс, Э. Голдштейн, С. Килпатрик — М. : Лаборатория знаний, 2017. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785001015826.html>
2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436523.html>
3. Сердечно-сосудистые заболевания в амбулаторной практике / под ред. Д. В. Дуплякова, Е. А. Медведевой — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970443316.html>
4. Редкие и интересные клинические случаи в практике интерниста / под ред. Р. Г. Сайфутдинова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970456385.html>

5. Кардиология детского возраста / под ред. А. Д. Царегородцева, Ю. М. Белозёрова, Л. В. Брегель — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970428160.html>
6. Холтеровское мониторирование ЭКГ: возможности, трудности, ошибки / А.С. Аксельрод, П.Ш. Чомахидзе, А.Л. Сыркин; под ред. А.Л. Сыркина. — 3-е изд., испр. и доп. — М.: ООО «Издательство «Медицинское информационное агентство», 2016. - Текст : электронный // URL : <https://www.medlib.ru/library/library/books/3213>
7. Редкие и интересные клинические случаи в практике интерниста / под ред. Р. Г. Сайфутдинова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970456385.html>
8. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд. , перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970440186.html>
9. Российские клинические рекомендации. Ревматология / Е. Л. Насонов — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970442616.html>

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

7.1 Методические материалы для обучающихся

Методические материалы для занятий семинарского типа по дисциплине «Клинические, генетические и биоинформатические подходы к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний 1» на темы:

- Дилатационная кардиомиопатия
- Аритмогенные кардиомиопатия. Некомпактный миокард
- Рестриктивная кардиомиопатия
- Гипертрофическая кардиомиопатия
- Болезни накопления
- Нейромышечные заболевания
- Хроническая сердечная недостаточность

7.2 Методические материалы для преподавателей

Методические материалы для занятий лекционного и семинарского типа по дисциплине «Клинические, генетические и биоинформатические подходы к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний 1» на темы:

- Дилатационная кардиомиопатия
- Аритмогенные кардиомиопатия. Некомпактный миокард
- Рестриктивная кардиомиопатия
- Гипертрофическая кардиомиопатия
- Болезни накопления
- Нейромышечные заболевания
- Хроническая сердечная недостаточность

8. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине «Клинические, генетические и биоинформатические подходы к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний 1» программы высшего образования по направлению подготовки 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета) Центр Алмазова располагает материально-технической базой, соответствующей действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивающей проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической и научно-исследовательской работ обучающихся, предусмотренных учебной дисциплиной.

Для проведения занятий по дисциплине «Клинические, генетические и биоинформатические подходы к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний 1» специальные помещения имеют материально-техническое и учебно-методическое обеспечение:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа – укомплектована специализированной (учебной) мебелью, набором демонстрационного оборудования и учебно-наглядными пособиями, обеспечивающими тематические иллюстрации, соответствующие рабочим учебным программам дисциплин (модулей).

Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа - укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, для представления учебной информации.

Учебная аудитория для групповых и индивидуальных консультаций - укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, для представления учебной информации.

Учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации - укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами

обучения, для представления учебной информации.

Помещение для самостоятельной работы – укомплектовано специализированной (учебной) мебелью, оснащено компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечено доступом в электронную информационно-образовательную среду организации.

Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы отражена в Справке о материально-техническом обеспечении основной образовательной программы высшего образования – программы специалитета.

9. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Состав научно-педагогических работников обеспечивающих осуществление образовательного процесса по дисциплине «Клинические, генетические и биоинформатические подходы к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний 1» соответствует требованиям ФГОС ВО по направлению подготовки 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета) и отражен в Справке о кадровом обеспечении основной образовательной программы высшего образования.

10. ОСОБЕННОСТИ ОРГАНИЗАЦИИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Освоение дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья при необходимости осуществляется кафедрой с использованием специальных методов обучения и дидактических материалов, составленных с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся (обучающегося).

В целях освоения рабочей программы дисциплины «Клинические, генетические и биоинформатические подходы к диагностике редких и генетически-детерминированных заболеваний 1» инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья кафедра обеспечивает:

- 1) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:
 - размещение в местах доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, в адаптированной форме справочной информации о расписании учебных занятий;
 - присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
 - выпуск альтернативных форматов методических материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);
- 2) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:
 - надлежащими звуковыми средствами воспроизведение информации;
- 3) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата:
 - возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, туалетные комнаты и другие помещения кафедры, а также пребывание в указанных помещениях.

Образование обучающихся с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах или в отдельных организациях.

При освоении рабочей программы дисциплины обучающимся с ограниченными возможностями здоровья предоставляются бесплатно специальные учебники и учебные пособия, иная учебная литература и специальные технические средств обучения коллективного и индивидуального пользования, а также услуги сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков.