

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет
имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)**

Педиатрический факультет

«УТВЕРЖДАЮ»

**Декан педиатрического факультета
Д-р мед. наук, проф.**

_____ Л.И. Ильенко

«29» августа 2022г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

**Б.1.В.В.2.9 РЕДКИЕ МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ И ВРОЖДЕННЫЕ БОЛЕЗНИ У
ДЕТЕЙ**

**для образовательной программы высшего образования -
программы специалитета
по специальности
31.05.02 Педиатрия**

Москва 2022 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.В.В.2.9 «Редкие метаболические и врожденные болезни у детей» (Далее – рабочая программа дисциплины), является частью программы специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия

Направленность (профиль) образовательной программы Педиатрия

Форма обучения: очная

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре факультетской педиатрии педиатрического факультета (далее – кафедра) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, авторским коллективом под руководством Намазовой-Барановой Лейлы Сеймуровны, д-ра мед. наук, проф., акад. РАН

Составители:

№ п.п.	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Намазова-Баранова Лейла Сеймуровна	д-р мед. наук, профессор, акад. РАН	зав. кафедрой факультетской педиатрии ПФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
2.	Привалова Татьяна Евгеньевна	канд. мед. наук	доцент кафедры, факультетской педиатрии ПФ, завуч.	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
3.	Вашакмадзе Нато Джумберовна	д-р мед. наук	профессор кафедры факультетской педиатрии ПФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
4.	Петрайкина Елена Ефимовна.	д-р мед. наук	профессор кафедры факультетской педиатрии ПФ	ГБУЗ МДГКБ ДЗМ	
5.	Русинова Дина Сергеевна	канд. мед. наук	доцент кафедры, факультетской педиатрии ПФ	ДГП №133	
6.	Мингазова Эльмира Нурисламовна	д-р мед. наук, проф.	профессор кафедры факультетской педиатрии ПФ	Институт им. Семашко	
7.	Шилова Марина Магомедовна	канд. мед. наук	доцент кафедры, факультетской педиатрии ПФ, завуч.	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
	Федосеенко Марина Владиславовна	канд. мед. наук	доцент кафедры, факультетской педиатрии ПФ, завуч.	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры Факультетской педиатрии ПФ (Протокол №10 от «20» июня 2022 г.).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п.п.	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Паунова Светлана Стойновна	д-р мед. наук, проф.	зав. кафедрой педиатрии лечебного факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом педиатрического факультета, протокол 1 от «29» августа 2022 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденный Приказом Министра образования и науки Российской Федерации от «12» августа 2020 г. № 988 (Далее – ФГОС ВО (3++)).

Общая характеристика образовательной программы специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия

Учебный план образовательной программы специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия

Положение об образовательной программе высшего образования – программе бакалавриата, программе специалитета, программе магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, разрабатываемой в соответствии с ФГОС (3++) или ОСВО.

Устав и локальные нормативные акты ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (далее – Университет).

© Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

1. Общие положения

1.1 Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Целью освоения дисциплины является:

получение знаний основных симптомов и симптомокомплексов редких (орфанных) врожденных и наследственных болезней обмена, с распространенностью не более 10 случаев на 100 000 человек, современных методов их диагностики, лечения и принципов ведения таких пациентов, направленное на формирование соответствующих компетенций (ОК, ОПК, ПК) для овладения трудовыми функциями выпускниками педиатрического факультета уровня высшего образования Специалитет.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины

- Изучить современные представления об этиологии, патогенезе редких врожденных и наследственных болезней, их клинические проявления и течение.
- Изучить новые методы диагностики редких врожденных и наследственных болезней обмена, направленные на раннее выявление данных заболеваний.
- Сформировать и развить клиническое мышление и профессиональную наблюдательность, выработка практических умений, проработка навыков анализа полученной информации, повышение уровня готовности к самостоятельной врачебной деятельности.
- Развить умения пренатальной, доклинической, ранней и дифференциальной диагностики редких метаболических и врожденных болезней у детей.
- Сформировать у обучающихся практических навыков и умений по клинической диагностике, алгоритмам постановки диагноза, тактике ведения и лечения редких метаболических и врожденных болезней у детей, профилактике их осложнений.
- Сформировать навыки изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
- Сформировать и развить у студентов навыков общения с больными детьми, их родителями (законными представителями) и коллегами.

1.2 Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Редкие метаболические и врожденные болезни у детей» изучается в XII семестре и относится к части, формируемой участниками образовательного процесса Блока Б1 Дисциплины. Является дисциплиной по выбору.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины: Латинский язык, Анатомия человека, Анатомия ребенка, Общая и биоорганическая химия, Гистология, эмбриология, цитология, Биология, Биохимия, Нормальная физиология, Микробиология, вирусология, Фармакология, Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия, Патофизиология, клиническая патофизиология, Гигиена, Пропедевтика детских болезней, Лучевая диагностика, Факультетская педиатрия, Эндокринология, Иммунология, Инфекционные болезни у детей, Неврология, медицинская генетика.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин Госпитальная педиатрия, Детская хирургия, Клиническая фармакология, Медицинская реабилитация,

Поликлиническая и неотложная педиатрия, Амбулаторно-поликлиническая практика в педиатрии.

1.3 Планируемые результаты освоения дисциплины.

12 семестр.

Код и наименование компетенции		
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (уровень сформированности индикатора (компетенции))	
Профессиональные компетенции		
ПК-1 Способен обследовать детей с целью установления диагноза		
ПК-1.ИД1 - Собирает информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком; собирает анамнез жизни ребенка, получает информацию о профилактических прививках	Знать:	Составляющие анамнеза заболевания, анамнеза жизни
	Уметь:	Расположить к себе пациента (родителей пациента)
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Коммуникационные навыки общения с пациентом, родителями, ближайшими родственниками ребенка
ПК-1.ИД2 – Собирает анамнез заболевания; получать информацию о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте)		
ПК-1.ИД3 – Оценивает состояние и самочувствия ребенка, клиническую картину болезней; проводит дифференциальную диагностику с другими болезнями и устанавливать диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Знать:	строение и функции внутренних органов у детей и подростков; основные вопросы нормальной и патологической физиологии внутренних органов и систем человека, анатомо-физиологические особенности в различные периоды детства, взаимосвязь функциональных систем организма и уровни их регуляции; причины возникновения патологических процессов, механизмы их развития и клинические проявления; основы водно-электролитного и минерального обмена, кислотно-основного баланса, возможные типы их нарушений и принципы лечения в детском и подростковом возрасте; показатели гомеостаза в норме и при патологии; патогенез и клиническая симптоматика основных внутренних болезней у детей и подростков, их профилактика, диагностика и лечение; принципы и особенности Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10); основные блоки и коды следующих классов: III(болезни крови), IX (болезни системы кровообращения), X(болезни органов дыхания), XI (болезни органов пищеварения), XII(болезни кожи и подкожной клетчатки), XIV(болезни мочеполовой системы),XVI(отдельные состояния, возникающие в перинатальном периоде)
	Уметь:	распознавать основные симптомы и симптомокомплексы соматических заболеваний и болезней крови; назначать стандартные методы обследования, направленные на верификацию основного и сопутствующих диагнозов; проводить дифференциальную диагностику в группе заболеваний со схожими симптомами;

	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	клиническое обследование детей разного возраста при основных заболеваниях, встречающихся в педиатрической практике в их типичном течении;
ПК-1.ИД4 – Обосновывает необходимость направления детей на лабораторные и инструментальные обследования в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	Знать:	основные вопросы нормальной и патологической физиологии внутренних органов и систем человека, анатомо-физиологические особенности в различные периоды детства, взаимосвязь функциональных систем организма и уровни их регуляции; причины возникновения патологических процессов, механизмы их развития и клинические проявления; основы водно-электролитного и минерального обмена, кислотно-основного баланса; действующие клинические рекомендации (протоколы лечения), порядки оказания медицинской помощи, стандарты оказания медицинской помощи
	Уметь:	распознавать основные симптомы и симптомокомплексы соматических заболеваний и болезней крови; назначать стандартные методы обследования, направленные на верификацию основного и сопутствующих диагнозов;
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	клиническое обследование детей разного возраста при основных заболеваниях, встречающихся в педиатрической практике в их типичном течении; интерпретация результатов современных лабораторных, инструментальных методов обследования; алгоритм постановки предварительного и развернутого клинического диагноза больным детям и подросткам; методика антропометрической оценки роста и телосложения детей и подростков
ПК-1.ИД5 – Обосновывает необходимость направления детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи		
ПК-2 Способен назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность		
ПК-2.ИД1 – Составляет план лечения болезней и состояний ребенка	Знать:	строение, функции и их анатомо-физиологические особенности внутренних органов у детей различных периодов детства; критерии степени тяжести при оценке состояния больного; этиология и патогенез основных соматических заболеваний, болезней крови и отдельных нозологических форм, наиболее часто встречающихся в педиатрической практике, их клинические проявления, типичное и осложненное течение у детей разных возрастных групп и подростков, современные методы их диагностики, принципы дифференциальной диагностики; общие и функциональные исследования в педиатрии; лабораторные и инструментальные методы исследования в педиатрии (рентгенологические, биохимические, радиологические, иммуноферментные, ультразвуковые, томографические и другие); стандарты оказания медицинской помощи детям при патологии детского возраста, изучаемой в ходе освоения дисциплины; принципы доказательной медицины

	Уметь:	распознавать основные симптомы и симптомокомплексы соматических заболеваний и болезней крови у детей в различные периоды детства; проводить дифференциальную диагностику в группе заболеваний со схожими симптомами; интерпретировать результаты обследования, ставить предварительный диагноз, назначать объем дополнительных исследований для уточнения диагноза; изучать анамнез жизни, применять объективные методы обследования больного, выявлять общие и специфические признаки болезни; определять показания к применению специальных методов исследования (лабораторных, рентгенологических, радиологических, иммуноферментных, радиоизотопных, биохимических, функциональных), необходимых для уточнения диагноза; правильно оценивать полученные данные; оценить результаты исследований; обосновать основной и сопутствующий диагнозы;
ПК-2.ИД2 – Назначает медикаментозную, немедикаментозную и диетотерапию ребенку	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	клиническое обследование детей разного возраста при основных заболеваниях, часто встречающихся в педиатрической практике в их типичном и осложненном течении; составление плана стандартного (клинического, лабораторного, инструментального) обследования детей и подростков; интерпретация результатов современных лабораторных, инструментальных методов обследования; алгоритм постановки предварительного и развернутого клинического диагноза больным детям и подросткам; методика антропометрической оценки роста и телосложения детей и подростков; расчет дозы лекарственных средств;
ПК-2.ИД 3 – Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными и без явных признаков угрозы жизни пациента (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности)	Знать:	критерии степени тяжести при оценке состояния больного; клиническая симптоматика пограничных состояний при заболеваниях новорожденных и болезнях крови у детей и подростков; особенности клинической картины и диагностика неотложных состояний у детей с бронхиальной астмой, патологией почек и сердца, принципы оказания первой врачебной помощи и неотложной терапии у детей при неотложных состояниях
	Уметь:	диагностировать и назначать лечение при неотложных состояниях у детей; оценивать тяжесть состояния больного, принимать необходимые меры для выведения больного из тяжелого состояния, оказывать необходимую срочную помощь; назначить медикаментозную терапию
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	оказание врачебной помощи при неотложных состояниях и жизнеугрожающих осложнениях заболеваний у детей; расчет дозы лекарственных средств
ПК-2.ИД4 – Оценивает эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей	Знать:	стандарты лечения заболеваний у детей, фармакодинамику, фармакокинетику, побочные действия лекарственных препаратов, взаимосвязь лекарственных препаратов из различных групп, критерии выздоровления различных нозологий

	Уметь:	оценить тяжесть состояния ребенка
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	клиническое обследование детей различного возраста

2. Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий/ Формы промежуточной аттестации	Всего часов	Распределение часов по семестрам												
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	
Учебные занятия														
<i>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч. промежуточная аттестация в форме зачёта и защиты курсовой работы:</i>	36													36
Лекционное занятие (ЛЗ)	12													12
Семинарское занятие (СЗ)														
Практическое занятие (ПЗ)														
Практикум (П)														
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)														
Лабораторная работа (ЛР)														
Клинико-практические занятия (КПЗ)	20													20
Специализированное занятие (СПЗ)														
Комбинированное занятие (КЗ)														
Коллоквиум (К)														
Контрольная работа (КР)														
Итоговое занятие (ИЗ)														
Групповая консультация (ГК)														
Конференция (Конф.)														
Зачёт (З)	4													4
Защита курсовой работы (ЗКР)														
Иные виды занятий														
<i>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.</i>	36													36
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	31													31
Подготовка истории болезни														
Подготовка курсовой работы														
Подготовка реферата														
Подготовка к промежуточной аттестации в форме зачета	5													5
Иные виды самостоятельной работы														
Промежуточная аттестация в форме экзамена														
<i>Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:</i>														
Экзамен (Э)														
<i>Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.</i>														
Подготовка к экзамену														
Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА	72												72
	в зачетных единицах: ОТД (в часах):36	2												

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины (модуля)	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4
12 семестр			
Раздел 1. Общие вопросы ведения пациентов с редкими метаболическими и врожденными болезнями			
1	ПК-1.ИД1 ПК-1.ИД2 ПК-1.ИД3 ПК-1.ИД4 ПК-1.ИД5	Введение в дисциплину «Редкие метаболические и врожденные болезни у детей».	Цели и задачи изучения дисциплины. Основные термины и понятия. Принципы и критерии постановки диагноза. Организация помощи пациентам с редкими метаболическими и врожденными болезнями в РФ и других странах. Скрининг и другие методы диагностики.
2	ПК-2. ИД1 ПК-2. ИД2 ПК-2. ИД3 ПК-2. ИД4	Генетические аспекты редких метаболических болезней.	Молекулярная диагностика редких метаболических болезней. Алгоритм проведения, подготовки пациента к исследованию. Генетическая классификация. Интерпретация данных обследования. Решение ситуационных задач.
3		Диетотерапия пациентов с редкими метаболическими болезнями	Понятие лечебного питания. Организация лечебного питания пациентам с метаболическими болезнями в РФ и в мире. Нормативная база, регламентирующая организацию лечебного питания. Диетотерапия пациентов с фенилкетонурией. Диетотерапия при гликогеновой болезни. Диетотерапия при мукополисахаридозах. Диетотерапия пациентов с врожденными метаболическими болезнями почек. Решение ситуационных задач.
Раздел 2. Болезни нарушения обмена аминокислот.			
4	ПК-1.ИД1 ПК-1.ИД2 ПК-1.ИД3 ПК-1.ИД4 ПК-1.ИД5 ПК-2. ИД1 ПК-2. ИД2 ПК-2. ИД3 ПК-2. ИД4	Фенилкетонурия.	Эпидемиология. Предрасполагающие факторы. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Тактика педиатра при ведении ребенка на педиатрическом участке. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
5		Тирозинемии.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Диспансерное наблюдение и реабилитации. Тактика педиатра при ведении ребенка на педиатрическом участке. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
Раздел 3. Наследственные болезни накопления			
6	ПК-1.ИД1 ПК-1.ИД2 ПК-1.ИД3 ПК-1.ИД4 ПК-1.ИД5	Мукополисахаридозы.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
7	ПК-2. ИД1 ПК-2. ИД2 ПК-2. ИД3 ПК-2. ИД4	Гликогеновая болезнь.	Понятие о гликогенозах. Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Тактика педиатра при ведении ребенка на педиатрическом участке. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.

8		Болезнь Гоше	Понятие о липидозах. Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Тактика педиатра при ведении ребенка на педиатрическом участке. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
9		Болезнь Вильсона-Коновалова	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Профилактика. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Тактика педиатра при ведении ребенка на педиатрическом участке. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
Раздел 4. Наследственные болезни с поражением почек			
10	ПК-1.ИД1 ПК-1.ИД2 ПК-1.ИД3 ПК-1.ИД4 ПК-1.ИД5	Синдром де Тони-Дебре-Фанкони.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Профилактика. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
11	ПК-2. ИД1 ПК-2. ИД2 ПК-2. ИД3 ПК-2. ИД4	Цистиноз.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Профилактика. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
12		Синдром Барттера-Гительмана.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Профилактика. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
13		Гипофосфатезия.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Профилактика. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
14		Первичный оксалоз.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Профилактика. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.

3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины (модуля)	Содержание раздела (модуля), темы в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ПК-1.ИД1 ПК-1.ИД2 ПК-1.ИД3 ПК-1.ИД4 ПК-1.ИД5 ПК-2. ИД1 ПК-2. ИД2 ПК-2. ИД3 ПК-2. ИД4	Раздел 2. Болезни нарушения обмена аминокислот. Тема: Тирозинемии.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Диспансерное наблюдение и реабилитации. Тактика педиатра при ведении ребенка на педиатрическом участке. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
2.		Раздел 3. Наследственные болезни накопления Тема: Болезнь Вильсона-Коновалова	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления.

		Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Диспансерное наблюдение и реабилитации. Тактика педиатра при ведении ребенка на педиатрическом участке. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
3.	Раздел 4. Наследственные болезни с поражением почек Тема: Цистиноз	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Диспансерное наблюдение и реабилитации. Тактика педиатра при ведении ребенка на педиатрическом участке. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.

4. Тематический план дисциплины

4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем

№ п/п	Виды учебных занятий/ форма промежуточной аттестации *	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименование разделов (модулей) (при наличии). Порядковые номера и наименование тем (модулей) модулей. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости **	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации ***					
					КП	А	ОУ	ОП	ТЭ	РЗ
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
XII семестр										
Раздел 1. Общие вопросы ведения пациентов с редкими метаболическими и врожденными болезнями										
1	ЛЗ	Введение в дисциплину «Редкие метаболические и врожденные болезни». Генетические аспекты редких метаболических болезней.	2	Д	+					+
2	КПЗ	Генетические аспекты редких метаболических болезней.	2	Д, Т	+	+	+	+		+
3	ЛЗ	Диетотерапия пациентов с редкими метаболическими болезнями	2	Д						
	КПЗ		2	Д, Т, Р	+	+	+	+		+
Раздел 2. Болезни нарушения обмена аминокислот.										
4	ЛЗ	Фенилкетонурия. Тирозинемия.	2	Д						
	КПЗ		2	Д, Т, Р	+	+	+	+		+
Раздел 3. Наследственные болезни накопления										
5	ЛЗ	Болезнь Гоше	2	Д						
	КПЗ		2	Д, Т	+	+	+	+		+
6	ЛЗ	Мукополисахаридозы.	2	Д						
	КПЗ		2	Д, Т	+	+	+	+		+
7	ЛЗ	Гликогеновая болезнь. Болезнь Вильсона-Конвалова	2	Д				+		
	КПЗ		2	Д, Т, Р	+	+	+	+		+
Раздел 4. Наследственные болезни с поражением почек										
8	КПЗ	Синдром де Тони-Дебре-Фанкони. Синдром Барттера-Гительмана.	2	Д, Т	+	+	+	+		+
9	КПЗ	Цистиноз	2	Д, Т	+	+	+	+		+
10	КПЗ	Первичный оксалоз.	2	Д, Т	+	+	+	+		+

11	КПЗ	Гипофосфатезия.	2	Д, Т	+	+	+	+		+
12	3	Промежуточная аттестация обучающихся, зачет	4	Д, Т, И			+			+
13		Всего за семестр:	36							
14		Всего по дисциплине	36							

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации *

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
	Лекционное занятие	Лекция
Семинарское занятие	Семинар	СЗ
Практическое занятие	Практическое	ПЗ
Практикум	Практикум	П
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Лабораторная работа	Лабораторная работа	ЛР
Клинико-практические занятия	Клинико-практическое	КПЗ
Специализированное занятие	Специализированное	СЗ
Комбинированное занятие	Комбинированное	КЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Контрольная работа	Контр. работа	КР
Итоговое занятие	Итоговое	ИЗ
Групповая консультация	Групп. консультация	КС
Конференция	Конференция	Конф.
Зачёт	Зачёт	З
Защита курсовой работы	Защита курсовой работы	ЗКР
Экзамен	Экзамен	Э

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся /виды работы обучающихся/ ***

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ) ***	Техническое и сокращённое наименование	Виды работы обучающихся (ВРО) ***	Типы контроля

1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие	КП	Присутствие	Присутствие
2	Учет активности (А)	Активность	А	Работа на занятии по теме	Участие
3	Опрос устный (ОУ)	Опрос устный	ОУ	Выполнение задания в устной форме	Выполнение обязательно
4	Опрос письменный (ОП)	Опрос письменный	ОП	Выполнение задания в письменной форме	Выполнение обязательно
5	Опрос комбинированный (ОК)	Опрос комбинированный	ОК	Выполнение заданий в устной и письменной форме	Выполнение обязательно
6	Тестирование в электронной форме (ТЭ)	Тестирование	ТЭ	Выполнение тестового задания в электронной форме	Выполнение обязательно
7	Проверка реферата (ПР)	Реферат	ПР	Написание (защита) реферата	Выполнение обязательно
8	Проверка лабораторной работы (ЛР)	Лабораторная работа	ЛР	Выполнение (защита) лабораторной работы	Выполнение обязательно
9	Подготовка учебной истории болезни (ИБ)	История болезни	ИБ	Написание (защита) учебной истории болезни	Выполнение обязательно
10	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Практическая задача	РЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	Выполнение обязательно
11	Подготовка курсовой работы (ПКР)	Курсовая работа	ПКР	Выполнение (защита) курсовой работы	Выполнение обязательно
12	Клинико-практическая работа (КПР)	Клинико-практическая работа	КПР	Выполнение клинико-практической работы	Выполнение обязательно
13	Проверка конспекта (ПК)	Конспект	ПК	Подготовка конспекта	Выполнение обязательно
14	Проверка контрольных нормативов (ПКН)	Проверка нормативов	ПКН	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно
15	Проверка отчета (ПО)	Отчет	ПО	Подготовка отчета	Выполнение обязательно
16	Контроль выполнения домашнего задания (ДЗ)	Контроль самостоятельной работы	ДЗ	Выполнение домашнего задания	Выполнение обязательно, Участие
17	Контроль изучения электронных образовательных ресурсов (ИЭОР)	Контроль ИЭОР	ИЭОР	Изучения электронных образовательных ресурсов	Изучение ЭОР

5. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине

5.1. Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины

Планируемые результаты обучения по темам и/или разделам дисциплины, соотнесенные с планируемыми результатами освоения дисциплины – согласно п. 1.3. и содержанием дисциплины – согласно п.3. настоящей рабочей программы дисциплины.

5.2. Формы проведения текущего контроля успеваемости

Текущий контроль успеваемости обучающегося в семестре осуществляется в формах, предусмотренных тематическим планом настоящей рабочей программы дисциплины (см. п. 4.1).

5.3 Критерии, показатели и оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

5.3.1. Оценка результатов освоения обучающимся программы дисциплины осуществляется преподавателем кафедры на клинических практических занятиях по традиционной шкале оценками «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

5.3.2. Критерии оценивания результатов текущей успеваемости обучающегося по формам текущего контроля успеваемости обучающихся

Текущий контроль успеваемости проводится в следующих формах: опрос устный, письменное тестирование, решение ситуационных задач.

5.3.2.1. Критерии оценивания устного опроса в рамках текущего контроля успеваемости обучающегося

По результатам устного опроса выставляется:

а) оценка «отлично» в том случае, если обучающийся:

- выполнил задания, сформулированные преподавателем;
- демонстрирует глубокие знания по теме (разделу) дисциплины (в ходе ответа раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий, грамотно использует современную научную терминологию);

- грамотно и логично излагает материал, дает последовательный и исчерпывающий ответ на поставленные вопросы;

- делает обобщения и выводы;

Допускаются мелкие неточности, не влияющие на сущность ответа.

б) оценка «хорошо» в том случае, если обучающийся:

- выполнил задания, сформулированные преподавателем;
- демонстрирует прочные знания по теме (разделу) дисциплины (в ходе ответа раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий, грамотно использует современную научную терминологию);

- грамотно и логично излагает материал, дает последовательный и полный ответ на поставленные вопросы;

- делает обобщения и выводы;

Допускаются мелкие неточности и не более двух ошибок, которые после уточнения (наводящих вопросов) обучающийся способен исправить.

в) оценка «удовлетворительно» в том случае, если обучающийся:

- частично выполнил задания, сформулированные преподавателем;
- демонстрирует знания основного материала по теме (разделу) дисциплины (в ходе ответа в основных чертах раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий, использует основную научную терминологию);

- дает неполный, недостаточно аргументированный ответ;

- не делает правильные обобщения и выводы;

- ответил на дополнительные вопросы;

Допускаются ошибки и неточности в содержании ответа, которые исправляются

обучающимся с помощью наводящих вопросов преподавателя.

- г) оценка «неудовлетворительно» в том случае, если обучающийся:
- частично выполнил или не выполнил задания, сформулированные преподавателем;
 - демонстрирует разрозненные знания по теме (разделу) дисциплины (в ходе ответа фрагментарно и нелогично излагает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий, не использует или слабо использует научную терминологию);
 - допускает существенные ошибки и не корректирует ответ после дополнительных и уточняющих вопросов преподавателя;
 - не делает обобщения и выводы;
 - не ответил на дополнительные вопросы;
- или:
- отказывается от ответа;
- или:
- во время подготовки к ответу и самого ответа использует несанкционированные источники информации, технические средства.

5.3.2.2. Критерии оценивания результатов тестирования в рамках текущего контроля успеваемости обучающегося

По результатам тестирования, в зависимости от доли правильно выполненных заданий в тесте (в процентах), обучающемуся выставляется оценка «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» или «неудовлетворительно»:

Оценка	Отлично	Хорошо	Удовлетворительно	Неудовлетворительно
Число правильных ответов	90-100%	80-89,99%	70-79,99%	0-69,99%

5.3.2.3. Критерии оценивания результатов решения практической (ситуационной) задачи в рамках текущего контроля успеваемости обучающегося

По результатам решения практической (ситуационной) задачи выставляется:

- оценка «*отлично*», если при решении ситуационной задачи показана совокупность осознанных знаний. Ответ изложен грамотным языком, с использованием медицинской терминологии. Могут быть допущены незначительные недочеты в определение понятий, исправленные студентом самостоятельно в процессе ответа. В ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность понятий. Диагноз обоснован, предложены правильная тактика ведения и лечения пациента. Знания демонстрируются на фоне междисциплинарных связей, ответ доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента.;

- оценка «*хорошо*», если при решении ситуационной задачи показана совокупность осознанных знаний. Ответ изложен грамотным языком, с использованием медицинской терминологии. В ответе допущены недочеты в определение понятий, исправленные студентом с помощью уточняющих вопросов преподавателя. В ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность понятий. Диагноз обоснован, предложены правильная тактика ведения и лечения пациента. Могут быть допущены недочеты, исправленные студентом самостоятельно.;

- оценка «*удовлетворительно*», если студент владеет медицинской терминологией. Речевое оформление требует правок, коррекции. Нарушены логика и последовательность изложения. При решении ситуационной задачи допущены грубые ошибки, которые исправляются студентом после наводящих вопросов преподавателя. Не продемонстрировано

умение раскрыть обобщенные знания. Студент дает правильный ответ на дополнительные вопросы по другим темам дисциплины.;

- оценка «неудовлетворительно», если ответ неполный, представляющий собой разрозненные знания. Студент слабо владеет медицинской терминологией. Допущены существенные ошибки. Речь неграмотная. Нарушены логика и последовательность изложения. Присутствует фрагментарность и нелогичность изложения. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа студента не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины.

В связи с тем, что на изучение тем: Введение в дисциплину «Редкие метаболические и врожденные болезни у детей» выделены только лекционные часы, а темы «Тирозинемии» и «Болезнь Вильсона-Коновалова» выделены часы для самостоятельного изучения, вопросы по данному разделу включены в рубежный контроль.

Тестовые задания для проведения текущего контроля:

(фрагмент тестового задания)

Вид контроля	Примеры заданий
1	2
Для входного контроля (ВК)	<p>Укажите один правильный ответ</p> <p>Гликогеноз I типа это:</p> <p>а) болезнь Помпе б) болезнь Ниманна-Пика в) болезнь Гирке г) болезнь Брутона д) болезнь Гоше</p> <p>2. Уровень глюкозы крови при болезни Гирке после введения глюкагона:</p> <p>а) повышается б) понижается в) не изменяется</p> <p>3. Из питания при галактоземии следует исключить:</p> <p>а) только фрукты б) молоко и фрукты в) только молоко г) сахар и молоко д) только сахар е) фрукты и сахар</p> <p>4. Болезнь Ниманна-Пика наследуется по типу:</p> <p>а) аутосомно-доминантному б) аутосомно-рецессивному в) сцепленному с X-хромосомой</p> <p>5. Фенилкетонурия наследуется по типу:</p> <p>а) аутосомно-доминантному б) аутосомно-рецессивному в) сцепленному с X-хромосомой</p> <p>Укажите все правильные ответы</p> <p>1. Ведущие симптомы при тубулопатии:</p> <p>а) нефролитиаз б) отечный в) почечные остеопатии г) полиурия д) артериальная гипертония</p> <p>Характерные признаки болезни Гоше:</p> <p>а) кардиомегалия б) спленомегалия в) увеличение почек г) гепатомегалия д) диффузный остеопороз е) аспирационная пневмония</p>

	<p>ж) асептический некроз шейки бедра</p> <p>3. Клинические проявления болезни Гирке:</p> <p>а) гепатомегалия б) кардиомегалия в) «кукольное лицо» г) увеличение почек д) мышечная слабость е) гиперурикемия</p> <p>4. Для болезни Помпе характерны:</p> <p>а) неврологические нарушения б) тяжелая печеночная недостаточность в) гепатомегалия г) увеличение почек д) кардиомегалия е) мышечная слабость ж) гиперурикемия з) сердечная недостаточность</p> <p>Клинические проявления фенилкетонурии:</p> <p>а) умственная отсталость б) патология опорно-двигательного аппарата в) экзематозные проявления г) судороги д) слабая пигментация кожи</p>
--	---

6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

12 семестр.

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану - зачет
- 2) Форма организации промежуточной аттестации: устный опрос по вопросам
- 3) Перечень тем, вопросов, практических заданий для подготовки к промежуточной аттестации:

аттестации:

1. Гликогенозы. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
2. Липидозы. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с липидозами. Прогноз.
3. Фенилкетонурия. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с липидозами. Прогноз.
4. Тирозинемии. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
5. Мукополисахаридозы. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
6. Синдром де Тони-Дебре-Фанкони. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.

7. Цистиноз. Определение. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
8. Синдром Барттера-Гительмана. Определение. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
9. Гипофосфатезия. Определение. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
10. Первичный оксалоз. Определение. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

7.1. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (по периодам освоения образовательной программы) – согласно п. 1.3. настоящей рабочей программы

7.2. Критерии, показатели и порядок промежуточной аттестации обучающихся

7.2.1. Критерии, показатели и порядок промежуточной аттестации по дисциплине в форме зачета

Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине в форме зачета организуется согласно расписанию занятий и проводится в последний день учебного цикла.

Зачет принимается преподавателем, проводящим практические занятия в группе, или иным преподавателем, назначенным заведующим кафедрой.

Оценка уровня сформированности знаний, умений, опыта практической деятельности и компетенции обучающихся в ходе промежуточной аттестации, проводимой в форме зачёта, осуществляется посредством выставления недифференцированной оценки «зачтено» или «не зачтено».

Оценка «зачёт» - дан полный развёрнутый ответ на все вопросы билета. Ответ изложен грамотным языком, с использованием медицинской терминологии. Могут быть допущены недочеты в определение понятий, исправленные студентом самостоятельно в процессе ответа или с помощью уточняющих вопросов преподавателя. В ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность понятий. При отсутствии возможности продемонстрировать обобщенные знания, студент дает правильные ответы на дополнительные вопросы по другим темам дисциплины.

Оценка «не зачёт» выставляется обучающемуся, если ответ неполный, представляющий собой разрозненные знания. Студент слабо владеет медицинской терминологией. Допущены существенные ошибки. Речь неграмотная. Нарушены логика и последовательность изложения. Присутствует фрагментарность и нелогичность изложения. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа студента не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины.

7.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для проведения промежуточной аттестации

Экзаменационный билет для проведения зачета по дисциплине «Редкие метаболические и врожденные болезни у детей»
по специальности «Педиатрия»:

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ им. Н.И. ПИРОГОВА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

КАФЕДРА ФАКУЛЬТЕТСКОЙ ПЕДИАТРИИ
педиатрического факультета

Билет № 5

для проведения зачета по дисциплине

«РЕДКИЕ МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ И ВРОЖДЕННЫЕ БОЛЕЗНИ У ДЕТЕЙ»
по специальности «31.05.02. Педиатрия»

1. Тирозинемии. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
2. Фенилкетонурия. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с липидозами. Прогноз.

Зав.кафедрой

Л. С. Намазова-Баранова

8. Методические указания обучающимся по освоению модуля

Освоение обучающимися учебной дисциплины «Редкие метаболические и врожденные болезни у детей» складывается из контактной работы, включающей занятия лекционного типа (лекции) и занятия семинарского типа (клинические практические занятия), а также самостоятельной работы. Контактная работа с обучающимися предполагает проведение текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Для подготовки к занятиям лекционного типа (лекциям) обучающийся должен:

- по теме предстоящей лекции ознакомиться с учебным материалом по учебнику, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам;
- внести дополнения к полученным ранее знаниям по теме лекции на полях лекционной тетради;
- записать возможные вопросы, которые следует задать преподавателю по материалу изученной лекции.

Для подготовки к клиническим практическим занятиям обучающийся должен:

- внимательно изучить теоретический материал по конспекту лекции, учебникам, учебным пособиям, клиническим рекомендациям, размещёнными в электронных образовательных ресурсах;
- подготовиться к выступлению на заданную тему, если данное задание предусмотрено по дисциплине;
- выполнить письменную работу, если данное задание предусмотрено по дисциплине;
- подготовить доклад, презентацию или реферат, если данное задание предусмотрено по дисциплине.

Самостоятельная работа обучающихся является составной частью обучения и имеет целью закрепление и углубление полученных знаний, умений и навыков, поиск и приобретение новых знаний, выполнение учебных заданий, подготовку к предстоящим занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Выполнение домашних заданий осуществляется в форме

- работы с учебной, учебно-методической и научной литературой, электронными образовательными ресурсами (например, просмотр видеолекций или учебных фильмов), конспектами обучающегося: чтение, изучение, анализ, сбор и обобщение информации, её конспектирование и реферирование, перевод текстов, составление профессиональных глоссариев;
- подготовки тематических сообщений и выступлений;
- решение ситуационных клинических задач.

Текущий контроль успеваемости обучающихся по дисциплине «Редкие метаболические и врожденные болезни у детей» осуществляется в ходе практического занятия. Текущий контроль включает в себя текущий тематический контроль, текущий рубежный (модульный) контроль.

Для подготовки к текущему тематическому контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по теме занятия или отдельным значимым учебным вопросам, по которым будет осуществляться опрос.

Для подготовки к текущему рубежному (модульному) контролю и текущему итоговому контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по наиболее значимым темам и (или) разделам дисциплины в семестре.

Промежуточная аттестация в форме зачета по дисциплине «Редкие метаболические и врожденные болезни у детей» проводится, как правило, по завершению учебного цикла.

Для подготовки к зачету обучающемуся следует изучить учебный материал дисциплины:

- ознакомиться со списком вопросов и заданий, выносимых на промежуточную аттестацию в форме зачета;
- проанализировать материал и наметить последовательность его повторения;
- определить наиболее простые и сложные темы и (или) разделы дисциплины;
- повторить материал по наиболее значимым/сложным темам и (или) разделам дисциплины по конспектам лекций и учебной литературе, а также электронным образовательным ресурсам;
- повторить упражнения, практические (ситуационные) задачи, схемы, таблицы и другой материал, изученный в процессе освоения дисциплины.

9. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины.

9.1. Литература по дисциплине:

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания	Наличие литературы в библиотеке	
		Кол. экз.	Электр. адрес ресурса
1	Перечень, Минздрав России, 04 марта 2021 Перечень редких (орфанных) заболеваний от 4 марта 2021 года и от 31 мая 2021 года		minzdrav.gov.ru
2	Под редакцией Баранова А.А., Намазовой-Барановой Л.С. Атлас редких болезней. 2013 г- 304с, Союз педиатров России.	20 экз. библиотека кафедры	
3	Под ред. Н.П. Шабалова Детские болезни. Учебник для вузов в 2х тт. 8-е изд., СПб.: Питер, 2020, 1Т. 922 с., 2 Т. 872 с.	150/ 145	http://e.lanbook.com
4	П.В. Новиков, Семиотика наследственных болезней. М.,Триада-Х, 2009-432с.	30 библиотека кафедры	
5	Под ред. Баранова А.А, Байдакова Г.В. Наследственная трозинемия I типа. (Болезни детского возраста от А до Я). М., ПедиатрЪ, 2012	30 библиотека кафедры	
6	Под ред. Баранова А.А.,Намазовой-Барановой Л.С. Гликогеновая болезнь у детей. Болезни детского возраста от А до Я). М., ПедиатрЪ, 2019	30 библиотека кафедры	
7	Под ред. Баранова А.А.,Намазовой-Барановой Л.С. Болезнь Гоше у детей (серия "Болезни детского возраста от А до Я"). М., ПедиатрЪ, 2019	30 библиотека кафедры	
8	Баранова А.А.,Намазовой-Барановой Л.С. Фенилкетонурия и нарушения обмена тетрагидробиоптерина у детей (серия "Болезни детского возраста от А до Я"). М., ПедиатрЪ, 2019	30 библиотека кафедры	
9	Т. П. Казубская [и др.] Молекулярная диагностика орфанных синдромов, ассоциированных с множественными неоплазиями у детей. Вопросы онкологии. - 2017. - № 1. - С. 82-89	Свободный доступ	
10	А. М. Запруднов, К. И. Григорьев, Т. М. Юдина. Орфанные болезни органов пищеварения у детей. Медицинская сестра. - 2017. - № 4. - С. 31-37	Свободный доступ	

Полная книгообеспеченность образовательное программы представлена по ссылке <https://rsmu.ru/library/resources/knigoobespechennost/>

9.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе профессиональных баз данных, необходимых для освоения дисциплины:

Библиотеки

1. Научная электронная библиотека (НЭБ): www.elibrary.ru (научные статьи более чем из 2000 журналов с 1991г., электронные версии книг по медицине)
2. Библиотечный on-line центр – www.ditm.ru(доступ к базе данных по медицине, библиографические описания фонда ГЦНМБ)
3. Российская государственная библиотека - www.rsl.ru
4. Центральная научно-медицинская библиотека Первого ММА им.И.М. Сеченова - www.scsml.rssi.ru
5. Медицинское информационное агенство (МИА): medlib.ru

Сайты медицинских издательств

1. Издательство «ПедиатрЪ» - www.spr-journal.ru
2. Издательство «Практическая Медицина» - <http://www.topfirm.ru/com/prakticheskaya-meditsina>
3. Издательский дом «Русский врач» (журналы «Врач», «Фармация», книги серии «Практическому врачу»)- www.rusvrach.ru
4. Издательство РАМН (книги по всем отраслям медицины) - www.iramn.ru
5. Издательский дом «Практика» (переводная медицинская литература) - www.practica.ru
6. Издательский дом «ГЭОТАР-Медиа» (учебная литература для базисного и постдипломного образования врачей) - www.geotar.ru
7. «Медиасфера» - www.mediasphera.aha.ru
8. Издательство «MediaMedica» — www.consilium-medicum.ru
6. «Консультант студента» - учебники издательства «ГЭОТАР-Медиа» www.studmedlib.ru
9. «Эльзевир» - книги и журналы на английском языке <http://www.mdconsalt.com>;
<http://iospress.metapress.com>

Электронные версии журналов

1. «Педиатрия»: <http://www.pediatriajournal.ru>
2. «Вопросы современной педиатрии»:
<http://www.spr-journal.ru/webasyst/category/voprosy-sovremennoj-pediatrii>
3. «Педиатрическая фармакология»:
<http://www.spr-journal.ru/webasyst/category/pediatricheskaja-farmakologija>
4. «Вопросы диагностики в педиатрии»:
<http://www.spr-journal.ru/webasyst/category/voprosy-diagnostiki-v-pediatrii>

Другие поисковые Интернет-ресурсы:

1. Информационно-поисковые системы: **Medline, PubMed, WebofScience**
2. Доступ к базам данных **POLPRED**
3. Сайт: www.med-edu.ru

9.3. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при наличии)

1. Автоматизированная образовательная среда университета.

9.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины

1. Лекционная аудитория, оборудованная мультимедийным оборудованием.
2. Видеолекции, учебные видеолекции
2. Учебная комната, расположенная в на клинических базах Университета.
3. Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран).
4. Наборы мультимедийных наглядных материалов по различным разделам учебной дисциплины.

Организация обеспечена необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости).

Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочей программе дисциплины, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению (при необходимости).

Обучающиеся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Курс лекций по дисциплине «Редкие метаболические и врожденные болезни у детей» читается в режиме «Power Point» с использованием мультимедийного проектора. Для контроля усвояемости лекционного материала проводится интерактивный опрос-тестирование с использованием новых информационно-технологических девайсов.

Для обеспечения учебного процесса используется лабораторно-диагностическое оборудование кафедры и отделений клинических баз, компьютеры.

Демонстрационные пособия и оборудование:

- набор таблиц и клинических ситуационных задач по каждой теме занятия (слайд-презентации);
- схемы патогенеза конкретных нозологических форм заболевания (слайд-презентации);
- набор рентгенограмм (слайд-презентации);
- набор имидж-фотографий, результатов УЗИ (органов брюшной полости, желчного пузыря, почек, щитовидной железы);
- архив историй болезни тематических больных (слайд-презентации);
- демонстрация и представление пациентов (или их фотографий) с типичными формами заболеваний по каждой теме изучаемых разделов (слайд-презентации);
- наборы ситуационных задач, тестовые задания по изучаемым темам.
- тематические наборы рентгенограмм, результатов и заключений лабораторных и инструментальных методов исследований;
- ростомер, весы
- центральные таблицы для оценки физического развития,
- пикфлоуметры,
- тонометры,
- персональные ингаляторы и другие различные формы доставки лекарственных средств (спейсеры, турбухалеры, мультидиск, аэролайзер, небулайзер)
- ростомер, весы детские «Саша»
- электрокардиограф
- прибор для суточного мониторирования ЭКГ, АД
- фонендоскопы, стетоскопы
- возможность работать у постели больного (тематические больные).

Перечень материально-технических средств для самостоятельной работы студентов:

- набор слайдов, таблицы, мультимедийное представление материала, библиотека кафедры.

**Перечень учебно-методического обеспечения
для самостоятельной работы обучающегося
по дисциплине «Редкие метаболические и врожденные болезни у детей»**

1. Сборник типовых ситуационных задач по разделам модуля «Редкие метаболические и врожденные болезни»: болезни нарушения обмена аминокислот, наследственные болезни накопления, наследственные болезни с поражением почек, митохондриальные болезни, несовершенный остеогенез – Материалы разрабатываются профессорско-преподавательским составом кафедры факультетской педиатрии педиатрического факультета и пересматриваются ежегодно.
2. Методические рекомендации по темам практических занятий. – Материалы разрабатываются профессорско-преподавательским составом кафедры факультетской педиатрии педиатрического факультета и пересматриваются ежегодно.
3. Методическое пособие «Алгоритм выполнения основных практических навыков в педиатрии», готовится к изданию.
4. Методическое пособие «Глоссарий по дисциплине «Редкие метаболические и врожденные болезни», готовится к изданию.

Заведующий кафедрой

Намазова_Баранова Л.С.

Содержание		Стр.
1	Общие положения	5
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	9
3.	Содержание дисциплины (модуля)	10
4.	Тематический план дисциплины (модуля)	12
5.	Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся	14
6.	Организация промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	18
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	19
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)	20
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	22