

**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

«31» августа 2020 г

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
С.1.В.В.4.8 «РЕДКИЕ МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ И ВРОЖДЕННЫЕ БОЛЕЗНИ У  
ДЕТЕЙ»**

для образовательной программы высшего образования -  
программы специалитета  
по специальности

31.05.02 Педиатрия

Москва 2020 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины С.1.В.В.4.8 «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.	Петряйкина Елена Ефимовна.	Д-р.мед.наук	профессор кафедры факультетской педиатрии ПФ	ГБУЗ МДГКБ ДЗМ	
5.	Мингазова Эльмира Нурисламовна	д-р.мед.наук, профессор	профессор кафедры факультетской педиатрии ПФ	Институт им. Семашко	
6.	Шилова Марина Магомедовна	канд.мед.наук	доцент кафедры, факультетской педиатрии ПФ, завуч.	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
7.	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 (Протокол № 9 от «30» апреля 2020 г.).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

<b>№ п.п.</b>	<b>Фамилия, Имя, Отчество</b>	<b>Ученая степень, ученое звание</b>	<b>Занимаемая должность</b>	<b>Основное место работы</b>	<b>Подпись</b>
1.	Паунова Светлана Стойковна	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 «31» августа 2020г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по направлению подготовки (специальности) 31.05.02 Педиатрия утвержден приказом Министра образования и науки Российской Федерации

17» августа 2015 года № 853.

2) Общая характеристика образовательной программы.

3) Учебный план образовательной программы и рабочая программа дисциплины (модуля).

4) Устав и локальные акты Университета.

© 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», «Химия», «Гистология, эмбриология, цитология», «Биология», «Биоэтика», Правоведение, Биохимия, Нормальная физиология, микробиология, вирусология, Фармакология, Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия, Патофизиология, клиническая патофизиология, Гигиена, Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения, Пропедевтика детских болезней, Лучевая диагностика, Основы функциональной диагностики, 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, Диспансерное наблюдение и вакцинопрофилактика здоровых детей и детей с хроническими заболеваниями.

### 1.3 Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы:

12 семестр.

Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю): (знания, умения навыки)	Компетенции студента, на формирование которых направлены результаты обучения по дисциплине (модулю)	Шифр компетенции
<b>Общекультурные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> закономерность развития редких заболеваний у детей и подростков; основы применения методов доказательной медицины; основные деонтологические нормы и законы; основы медицинского права Российской Федерации; Федеральный закон Российской Федерации «Об охране здоровья граждан РФ»; специфику взаимоотношений «врач - пациент» и «взрослый – ребенок»</p> <p><b>Уметь:</b> применять общие теоретические знания на практике с учетом индивидуальных особенностей течения болезни у пациента и его индивидуальных психологических особенностей; мыслить сложными категориями, делать отвлеченные выводы, видеть ситуацию под разными углами</p> <p><b>Владеть навыками:</b> высокоразвитым философским и научным мировоззрением; навыками аргументированного решения проблемных этических-правовых вопросов медицинской практики и защиты прав пациентов; навыками психологического консультирования</p>	Способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	ОК-1
	Готовность к саморазвитию, самореализации, самообразованию, использованию творческого потенциала	ОК-5
	Готовность к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	ОК-8
<b>Общепрофессиональные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> эпидемиологию редких метаболических врожденных болезней у детей; основы применения методов доказательной медицины; медицинскую терминологию в области педиатрии; закон РФ об авторском праве и смежных правах; основные требования информационной безопасности</p> <p><b>Уметь:</b> применять общие теоретические знания на практике с учетом индивидуальных особенностей течения болезни у пациента и его индивидуальных психологических особенностей; мыслить сложными категориями, делать отвлеченные выводы, видеть ситуацию под разными углами</p> <p><b>Владеть навыками:</b> работы с компьютером; работы с профессиональной литературой</p>	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
<p><b>Знать:</b> этиологию, патогенез и патоморфологию изучаемой патологии в цикле дисциплины, классификацию лекарственных средств, применяемых для лечения редких наследственных болезней и их механизм действия; современные методы диагностики (и подготовки к ним), лечения и профилактики осложнений; алгоритм оформления медицинской документации (история стационарного больного).</p> <p><b>Уметь:</b> устанавливать контакт с больными детьми и подростками и их родителями; распознать основные симптомы и симптомокомплексы наиболее распространенных нозологических форм заболеваний детского возраста, сформулировать клинический диагноз согласно принятой классификации, оформить карту стационарного больного, заполнить лист назначений.</p> <p><b>Владеть навыками:</b> навыками предоставления информации в устной и письменной форме.</p>	Готовность к коммуникации в устной и письменной формах на русском и иностранном языках для решения задач профессиональной деятельности	ОПК-2
<p><b>Знать:</b> моральные и правовые нормы, принятые в обществе, принципы деонтологии, основы законодательства РФ.</p> <p><b>Уметь:</b> реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с коллегами, средним и младшим медицинским персоналом, детьми и подростками, их родителями, родственниками и законными представителями.</p> <p><b>Владеть навыками:</b> медицинской этики и деонтологии.</p>	Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности	ОПК-4
<p><b>Знать:</b> семиотику поражений основных органов и систем, этиологию, патогенез и</p>	Способность и готовность	ОПК-5

<p>патоморфологию редких метаболических врожденных и наследственных заболеваний у детей и их течение, классификацию лекарственных средств, применяемых в педиатрии и их механизм действия. Современные методы их диагностики, лечения и профилактики осложнений.</p> <p><b>Уметь:</b> определить стандартные методы обследования, направленные на верификацию (подтверждение, обоснование) диагноза провести дифференциальную диагностику в группе заболеваний со схожими симптомами</p> <p><b>Владеть навыками:</b> объективного обследования (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) детей различного возраста, проведения диф.диагноза, обоснования клинического диагноза.</p>	<p>анализировать результаты собственной деятельности для предотвращения профессиональных ошибок</p>	
<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- основы современных информационных технологий при взаимодействии с субъектами обращения лекарственных средств с учетом требований информационной безопасности;</li> <li>- сущность современных информационных технологий, их направления использования при решении задач профессиональной деятельности;</li> <li>- основы эксплуатации современных информационных технологий;</li> <li>-характеристику подходов и функций информационных технологий при взаимодействии с субъектами обращения лекарственных средств с учетом требований информационной безопасности</li> <li>- структуру «Государственная система правовой информации»;</li> <li>- справочно-правовые системы для поиска информации, необходимой для решения задач профессиональной деятельности;</li> <li>- принципы функционирования юридической базы данных необходимой для решения задач профессиональной деятельности, с использованием правовых справочных систем и профессиональных фармацевтических баз данных.</li> <li>- основы «математических пакетов» обработки данных наблюдений и экспериментов при решении задач профессиональной деятельности;</li> <li>- основы табличного процессора Excel;</li> <li>- правила оформления документов при обработке данных наблюдений и экспериментов;</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- использовать основы эксплуатации современных информационных технологий;</li> <li>- пользоваться современными информационными технологиями при взаимодействии с субъектами обращения лекарственных средств с учетом требований информационной безопасности;</li> <li>- своевременно следить за обновлением справочно- правовых систем или информационно- правовых систем;</li> <li>- формулировать точно вопрос, который интересует при решении задач профессиональной деятельности, с использованием правовых справочных систем и профессиональных фармацевтических баз данных;</li> <li>- представлять план работы в поисковых системах с использованием правовых справочных систем и профессиональных фармацевтических баз данных.</li> <li>- контролировать работу программного обеспечения обработки данных наблюдений и экспериментов;</li> <li>- вводить данные результаты наблюдений в программу Excel;</li> <li>- работать с графическими рисунками и диаграммами в программе Excel;</li> <li>- работать с разнообразными вычислительными средствами;</li> </ul> <p><b>Владеть навыками:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- работы эксплуатации современными информационными технологиями при взаимодействии с субъектами обращения лекарственных средств с учетом требований информационной безопасности</li> <li>- работать с базовыми компьютерными программами.</li> <li>- работы с обновленными справочно- правовыми системами или информационно- правовыми системами;</li> <li>- подбора методов поиска, сортировки и хранения материальных копий всех документов, с использованием правовых справочных систем и</li> </ul>	<p>Готовность к ведению медицинской документации</p>	<p>ОПК-6</p>

<p>профессиональных фармацевтических баз данных.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- работы с программным обеспечением для статистического анализа данных наблюдений и экспериментов (SPSS, Statistica);</li> <li>- работы с мультимедиа-энциклопедиями и справочниками, графическими редакторами при обработке данных наблюдений и экспериментов при решении задач профессиональной деятельности.</li> </ul>		
<p><b>Знать:</b> лекарственные средства основных фармакологических групп, применяемых для лечения детей с орфанными заболеваниями; их фармакодинамика и фармакокинетика, способы и режим дозирования, нежелательные лекарственные реакции и лекарственные взаимодействия. Основы фармакотерапии; механизм действия основных групп лекарственных веществ; осложнения, вызываемые применением лекарственных препаратов; особенности их действия в разные возрастные периоды.</p> <p><b>Уметь:</b> назначать лекарственные средства с учетом выявленной патологии, возраста больного и стандартов оказания мед.помощи детям и подросткам.</p> <p><b>Владеть навыками:</b> расчета дозы основных лекарственных средств, назначение комплексной медикаментозной терапии.</p>	<p>Готовность к медицинскому применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач</p>	<p>ОПК-8</p>
<p><b>Знать:</b> 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-щелочного баланса, возможные типы их нарушений и принципы лечения в детском и подростковом возрасте; показатели гомеостаза в норме и при патологии; патогенез и клиническую симптоматику метаболических врожденных болезней у детей и подростков, профилактику их осложнений, диагностику и лечение; общие и функциональные исследования и специальные методы исследования в педиатрии (рентгенологические, биохимические, радиологические, иммуноферментные, ультразвуковые, томографические и другие); принципы проведения и оценки функциональных нагрузочных проб.</p> <p><b>Уметь:</b> распознавать основные симптомы и симптомокомплексы редких метаболических врожденных болезней у детей; назначить стандартные методы обследования, направленные на верификацию основного и сопутствующих диагнозов; 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 исследования функции эндокринных органов; использовать принципы проведения и оценки результатов исследования гормонального статуса при основных болезнях крови и внутренних органов.</p> <p><b>Владеть навыками:</b> клинического обследования 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; методикой антропометрической оценки роста и телосложения детей и подростков.</p>	<p>Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>ОПК-9</p>
<p><b>Знать:</b> методику применения и принцип работы небулайзеров, ростометров, весов, тонометров, аппаратов ЭКГ, СМ-АД, Холтеровское мониторирование ЭКГ.</p> <p><b>Уметь:</b> оценивать и интерпретировать показатели ростометров, весов, тонометров, ЭКГ, СМ-АД, ХМ-ЭКГ, УЗИ, и т.п. с целью постановки диагноза и назначения лечения.</p> <p><b>Владеть:</b> методикой проведения подготовки к указанным исследованиям.</p>	<p>Готовность к применению медицинских изделий, предусмотренных порядками оказания медицинской помощи</p>	<p>ОПК-11</p>
<b>Профессиональные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> строение, функции и анатомо- физиологические особенности внутренних органов у детей различных периодов детства; этиологию и патогенез наследственных болезней накопления, нарушения обмена аминокислот, туболпатий, митохондриальных болезней, встречающихся в педиатрической</p>	<p>Способность и готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного</p>	<p>ПК-2</p>



<p>практике, их клинические проявления, типичное и осложненное течение у детей разных возрастных групп и подростков, современные методы их диагностики, принципы дифференциальной диагностики; основы профилактической медицины, направленной на укрепление здоровья населения; основные и дополнительные методы обследования, необходимые для оценки состояния здоровья и результатов лечения на этих этапах; алгоритм обследования пациентов с редкими заболеваниями; основные принципы диспансеризации пациентов с редкими заболеваниями; специфику взаимоотношений «врач - пациент» и «взрослый – ребенок».</p> <p><b>Уметь:</b> распознавать основные симптомы наследственных болезней накопления, нарушения обмена аминокислот, туболпатий, митохондриальных болезней; назначить стандартные методы обследования, направленные на верификацию основного и сопутствующих диагнозов; 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. анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья населения, влияние на него факторов образа жизни; заполнять медицинскую документацию; проводить клиническое обследование пациента-формировать диспансерные группы; обосновать необходимость проведения методов профилактики редких заболеваний.</p> <p><b>Владеть навыками:</b> клинического обследования детей разного возраста при орфанных заболеваниях, встречающихся в педиатрической практике; составления плана стандартного (клинического, лабораторного, инструментального) обследования детей и подростков; интерпретации результатов современных лабораторных, инструментальных методов обследования; алгоритм постановки предварительного и развернутого клинического диагноза больным детям и подросткам; методики антропометрической оценки роста и телосложения детей и подростков.</p>	<p>наблюдения за здоровыми детьми и детьми с хроническими заболеваниями</p> <p>Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p>	<p>ПК-5</p>
<p><b>Знать:</b> этиологию и патогенез наследственных болезней накопления, нарушения обмена аминокислот, туболпатий, митохондриальных болезней, встречающихся в педиатрической практике, их клинические проявления, типичное и осложненное течение у детей, 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); принципы и особенности Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра; основные блоки и коды следующих классов: IV (эндокринной системы), VI (нервной системы), IX (болезни системы кровообращения), XI (болезни органов пищеварения), XIV (болезни мочеполовой системы), XIII (болезни костно-мышечной системы и соединительной ткани).</p> <p><b>Уметь:</b> распознавать основные симптомы и симптомокомплексы наследственных болезней накопления, нарушения обмена аминокислот, туболпатий, митохондриальных болезней; назначить стандартные методы обследования, направленные на верификацию основного и сопутствующих диагнозов; проводить дифференциальную диагностику в группе заболеваний со схожими симптомами; интерпретировать результаты обследования, ставить предварительный диагноз, назначать объем дополнительных исследований для уточнения диагноза; формулировать клинический диагноз согласно Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра</p> <p><b>Владеть навыками:</b> клинического обследования детей разного возраста; составления плана стандартного (клинического, лабораторного, инструментального) обследования детей и подростков; интерпретации результатов современных лабораторных, инструментальных методов обследования; алгоритм постановки предварительного и развернутого клинического диагноза больным детям и подросткам; методики антропометрической оценки роста и телосложения детей различных периодов детства.</p>	<p>Способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем – X пересмотр, принятой 43-ей Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1989г.</p>	<p>ПК-6</p>

<p><b>Знать:</b> строение, функции и их анатомо- физиологические особенности внутренних органов у детей различных периодов детства; критерии степени тяжести при оценке состояния больного; этиологию 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 освоении дисциплины; принципы доказательной медицины.</p> <p><b>Уметь:</b> распознавать основные симптомы и симптомокомплексы редких наследственных болезней обмена у детей; составить план обследования; 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; составить план лечения и диспансерного наблюдения; назначить медикаментозную и немедикаментозную терапию.</p> <p><b>Владеть:</b> навыками клинического обследования 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; методикой антропометрической оценки роста и телосложения детей и подростков; методикой расчета дозы лекарственных средств; навыками предоставления информации в устной и письменной форме.</p>	Способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами	ПК-8
	Готовность к оказанию первичной медико-санитарной помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой жизни пациента и не требующих экстренной медицинской помощи	ПК-10
	Готовность к определению необходимости применения природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у детей, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении	ПК-14
	Готовность к обучению детей и их родителей (законных представителей) основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующим сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний	ПК-15
	Способность к участию в проведении научных исследований	ПК-21

## 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	
<b>Учебные занятия</b>														
<b>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч. промежуточная аттестация в форме зачёта и защиты курсовой работы:</b>	<b>36</b>													36
Лекционное занятие (ЛЗ)	<b>12</b>													<b>12</b>
Семинарское занятие (СЗ)														
Практическое занятие (ПЗ)														
Практикум (П)														
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)														
Лабораторная работа (ЛР)														
Клинико-практические занятия (КПЗ)	<b>20</b>													<b>20</b>
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																				
<b>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.</b>	<b>36</b>																			<b>36</b>
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																				
<b>Промежуточная аттестация в форме экзамена</b>																				
<b>Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:</b>																				
Экзамен (Э)																				
<b>Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.</b>																				
Подготовка к экзамену																				
<b>Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)</b>	<b>в часах: ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА</b>	<b>72</b>																		<b>72</b>
	<b>в зачетных единицах: ОТД (в часах):36</b>	<b>2</b>																		

### 3. Содержание дисциплины

#### 3.1. Содержание разделов (модулей), тем дисциплины

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины (модуля)	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4
<b>12 семестр</b>			
<b>Раздел 1. Общие вопросы ведения пациентов с редкими метаболическими и врожденными болезнями</b>			
1	ОК-1, ОК-5, ОК-8, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-8, ОПК-9, ОПК-11, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-14, ПК-15, ПК-21	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		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.
<b>Раздел 2. Болезни нарушения обмена аминокислот.</b>			
4	ОК-1,ОК-5, ОК-8, ОПК-1, ОПК-2,ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-8,ОПК-9, ОПК-11, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-10,ПК-14, ПК-15,ПК-21	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.
<b>Раздел 3. Наследственные болезни накопления</b>			
6	ОК-1,ОК-5, ОК-8, ОПК-1, ОПК-2,ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-8,ОПК-9, ОПК-11, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-10,ПК-14, ПК-15,ПК-21	Мукополисахаридозы.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
7		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.
<b>Раздел 4. Наследственные болезни с поражением почек</b>			
10	ОК-1,ОК-5, ОК-8, ОПК-1, ОПК-2,ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-8,ОПК-9, ОПК-11, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-10,ПК-14, ПК-15,ПК-21	Синдром де Тони-Дебре-Фанкони.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Профилактика. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Разбор клинических случаев. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.
11		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 (модулей), тем дисциплины (модуля) 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.	ОК-1,ОК-5, ОК-8, ОПК-1, ОПК-2,ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-8,ОПК-9, ОПК-11, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-10,ПК-14, ПК-15,ПК-21	<b>Раздел 2. Болезни нарушения обмена аминокислот.</b> 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.	ОК-1,ОК-5, ОК-8, ОПК-1, ОПК-2,ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-8,ОПК-9, ОПК-11, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-10,ПК-14, ПК-15,ПК-21	<b>Раздел 3. Наследственные болезни накопления</b> 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.	ОК-1,ОК-5, ОК-8, ОПК-1, ОПК-2,ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-8,ОПК-9, ОПК-11, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-10,ПК-14, ПК-15,ПК-21	<b>Раздел 4. Наследственные болезни с поражением почек</b> 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
<b>XII семестр</b>										
<b>Раздел 1. Общие вопросы ведения пациентов с редкими метаболическими и врожденными болезнями</b>										
1	ЛЗ	Введение в дисциплину «Редкие метаболические и врожденные болезни»	1	Д	+					+
2	ЛЗ	Генетические аспекты редких метаболических болезней.	1	Д	+					
	КПЗ		2	Д, Т	+	+	+	+		+
3	ЛЗ	Диетотерапия пациентов с редкими метаболическими болезнями	1	Д						
	КПЗ		2	Д, Т, Р	+	+	+	+		+
<b>Раздел 2. Болезни нарушения обмена аминокислот.</b>										
4	ЛЗ	Фенилкетонурия.	2	Д						
	КПЗ		2	Д, Т, Р	+	+	+	+		+
<b>Раздел 3. Наследственные болезни накопления</b>										
5	ЛЗ	Болезнь Гоше	2	Д						
	КПЗ		2	Д, Т	+	+	+	+		+
	ЛЗ	Мукополисахаридозы.	3	Д						
	КПЗ		4	Д, Т	+	+	+	+		+
	ЛЗ	Гликогеновая болезнь	2	Д				+		
	КПЗ		2	Д, Т, Р	+	+	+	+		+
<b>Раздел 4. Наследственные болезни с поражением почек</b>										
	ЛЗ	Наследственные болезни с поражением почек	1	Д				+		
	КПЗ	Синдром де Тони-Дебре-Фанкони.	1	Д, Т	+	+	+	+		+
	КПЗ	Цистиноз	1							
	КПЗ	Синдром Барттера-Гительмана.	1	Д, Т	+	+	+	+		+
	КПЗ	Первичный оксалоз.	1	Д, Т	+	+	+	+		+
	КПЗ	Гипофосфатезия.	1	Д, Т	+	+	+	+		+
8	ИЗ	Промежуточная аттестация обучающихся, зачет	4	Д, Т, Р			+			+
		<b>Всего за семестр:</b>	<b>36</b>							
		<b>Всего по дисциплине</b>	<b>36</b>							

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации \*

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
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	Выполнение обязательно

				работы	
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 (ПKN)	Проверка нормативов	ПKN	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

#### 4.2. Содержание самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Период обучения (семестр). Наименование раздела (модуля), тема дисциплины (модуля).	Содержание самостоятельной работы обучающихся	Всего часов
1	2	3	4
<b>ХII семестр</b>			
<b>Раздел 1. Общие вопросы ведения пациентов с редкими метаболическими и врожденными болезнями</b>			
1.	Введение в дисциплину «Редкие метаболические и врожденные болезни»	Самостоятельная проработка темы. Подготовка к промежуточному контролю.	<b>1</b>
2.	Генетические аспекты редких метаболических болезней.	Подготовка к практическим занятиям. Самостоятельная проработка темы. Подготовка к текущему контролю. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>2</b>
3.	Диетотерапия пациентов с редкими метаболическими болезнями	Подготовка к практическим занятиям. Самостоятельная проработка темы. Подготовка к текущему контролю. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>3</b>
<b>Раздел 2. Болезни нарушения обмена аминокислот.</b>			
4.	Фенилкетонурия.	Подготовка к практическим занятиям. Самостоятельная проработка темы. Подготовка к текущему контролю.	<b>2</b>



		Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	
5.	Тирозинемии.	Самостоятельное изучение темы. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>4</b>
<b>Раздел 3. Наследственные болезни накопления</b>			
6.	Болезнь Гоше	Подготовка к практическим занятиям. Самостоятельная проработка темы. Подготовка к текущему контролю. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>2</b>
7.	Мукополисахаридозы.	Самостоятельная проработка темы. Решение ситуационных задач. Подготовка к промежуточному контролю.	<b>2</b>
8.	Гликогеновая болезнь	Подготовка к практическим занятиям. Самостоятельная проработка темы. Подготовка к текущему контролю. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>2</b>
9.	Болезнь Вильсона-Канавлова	Самостоятельное изучение темы. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>4</b>
<b>Раздел 4. Наследственные болезни с поражением почек</b>			
10.	Синдром Барттера-Гительмана.	Подготовка к практическим занятиям. Самостоятельная проработка темы. Подготовка к текущему контролю. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>2</b>
11.	Цистиноз	Подготовка к практическим занятиям. Самостоятельная проработка темы. Подготовка к текущему контролю. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>2</b>
12.	Первичный оксалоз.	Подготовка к практическим занятиям. Самостоятельная проработка темы. Подготовка к текущему контролю. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>2</b>
13.	Гипофосфатезия.	Подготовка к практическим занятиям. Самостоятельная проработка темы. Подготовка к текущему контролю. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>2</b>
14.	Синдром де Тони-Дебре-Фанкони.	Подготовка к практическим занятиям. Самостоятельная проработка темы. Подготовка к текущему контролю. Подготовка к промежуточному контролю. Решение ситуационных задач.	<b>2</b>
15.	Итоговое занятие ( <i>Зачет</i> )	Подготовка к промежуточному контролю	<b>4</b>

	<b>Всего за семестр:</b>		<b>36</b>
	<b>Всего по дисциплине:</b>		<b>36</b>

## 5. Организация текущего контроля успеваемости обучающихся

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

5.2. 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

5.2.1. 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%

5.2.3. 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  <b>в) болезнь Гирке</b>  г) болезнь Брутона  д) болезнь Гоше</p> <p>2. Уровень глюкозы крови при болезни Гирке после введения глюкагона:</p> <p>а) повышается  б) понижается  <b>в) не изменяется</b></p> <p>3. Из питания при галактоземии следует исключить:</p> <p>а) только фрукты  б) молоко и фрукты  <b>в) только молоко</b>  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  <b>б) аутосомно-рецессивному</b>  в) сцепленному с X-хромосомой</p> <p>5. Фенилкетонурия наследуется по типу:</p> <p>а) аутосомно-доминантному  <b>б) аутосомно-рецессивному</b>  в) сцепленному с X-хромосомой</p> <p><b>Укажите все правильные ответы</b></p> <p>1. Ведущие симптомы при тубулопатии:</p> <p><b>а) нефролитиаз</b>  б) отечный  <b>в) почечные остеопатии</b>  г) полиурия  д) артериальная гипертония</p> <p>Характерные признаки болезни Гоше:</p> <p>а) кардиомегалия  <b>б) спленомегалия</b>  в) увеличение почек  <b>г) гепатомегалия</b>  д) диффузный остеопороз  <b>е) аспирационная пневмония</b></p>

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

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. Порядок промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине**

#### **7.2.1. Порядок промежуточной аттестации по дисциплине в форме зачета**

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

Зачет принимается преподавателем, ведущим занятия в группе или читающим лекции по дисциплине, 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».

«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**

#### **Вопросы для проведения промежуточной аттестации в форме устного опроса:**

11. Гликогенозы. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
12. Липидозы. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с липидозами. Прогноз.
13. Фенилкетонурия. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с липидозами. Прогноз.
14. Тирозинемии. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
15. Мукополисахаридозы. Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
16. Синдром де Тони-Дебре-Фанкони. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
17. Цистиноз. Определение. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
18. Синдром Барттера-Гительмана. Определение. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
19. Гипофосфатезия. Определение. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.
20. Первичный оксалоз. Определение. Эпидемиология. Патогенез. Основные клинические проявления. Методы диагностики и лечения. Тактика педиатра при ведении детей с гликогенозами. Прогноз.

### **8. Методические указания обучающимся по освоению модуля**

Преподавание дисциплины «Редкие метаболические и врожденные болезни» проводится с учётом уже имеющихся у студента знаний анатомии, химии, биологии, гистологии, эмбриологии, цитологии, биоэтики, физиологии, патофизиологии, патанатомии, пропедевтики детских болезней, гигиены детей и подростков,

фармакологии, лучевой диагностики, общественное здоровье и здравоохранение, факультетской педиатрии, госпитальной педиатрии, детской неврологии, медицинской генетики.

Обучение складывается из аудиторных занятий (36 ч), включающих лекционный курс (12 ч) и практические занятия (24ч), и самостоятельной работы студентов (36 ч).

В соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки врача по специальности «педиатрия» реализация компетентностного подхода осуществляется на основе интегративного обучения теоретическим знаниям и практическим умениям, личностно-ориентированном проблемном обучении в сотрудничестве. Методы обучения направлены на формирование общекультурных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций.

По разделам дисциплины рекомендуется чтение лекций, проведение клинических практических занятий, организация самостоятельной работы студентов и ее методическое сопровождение.

Экземпляр курса лекций в печатном и электронном виде доступен каждому преподавателю кафедры, лекторы взаимозаменяемы.

На каждом клиническом практическом занятии проводится входной контроль по тестовым материалам, разработанным на кафедре. Устный опрос студентов по темам проходит в форме дискуссии. Умения и навыки, формирующиеся на клиническом практическом занятии, позволяют реализовать алгоритм эффективной деятельности. В рамках компетентностного подхода для проведения занятий используются активные и интерактивные формы, например, отработка практических навыков на симуляционных фантомах, разбор и решение конкретных ситуационных задач, работа с больными детьми в профильных отделениях на клинических базах кафедры.

В числе методов и приемов стимулирования мотивов и познавательных интересов на занятиях необходимо формировать понимание смысла и позитивное отношение к осуществляемой деятельности, уверенность в своих силах. На клинических практических занятиях теоретические знания содержатся в виде систематизированной информации, необходимой для осознанного формирования практических навыков.

Таким образом, % интерактивных занятий от объема аудиторных занятий составляет не менее 5 %.

Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий:

- отработка практических навыков на симуляционных фантомах;
- работа с тематическими больными в отделениях клинических баз.
- разбор и решение конкретных клинических ситуационных задач;
- «кейс-метод», содержащий кейс-задания с практико-ориентированных задачами, для самостоятельного решения которых необходимы знания и умения предшествующих и преподаваемой дисциплины.

Основное учебное время выделяется на практическую работу по освоению теоретических знаний, практических умений и навыков.

При изучении учебной дисциплины «Редкие метаболические и врожденные болезни» необходимо использовать современные, адекватные требованиям ФГОС ВО методы, формы и средства обучения и освоить практические умения:

Устанавливать психологический и речевой контакт с больными детьми и родителями.

Собрать анамнез болезни и жизни, сделать заключение.

Оценить физическое, нервно-психическое развитие ребенка и их соответствие возрастным нормативам.

Провести клиническое обследование (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) органов и больного ребенка. Сделать заключение по результатам объективного обследования.

Оценить результаты лабораторных и инструментальных методов исследования, сделать заключение.

Сделать заключение об основных синдромах поражения органов и систем больного ребенка и тяжести состояния, обосновать предварительный диагноз, провести дифференциальный диагноз, обосновать заключительный клинический диагноз.

Назначить обследование и лечение в соответствии со стандартами оказания помощи стационарному больному.

Оформлять историю болезни стационарного больного, лист назначений, выписной эпикриз с рекомендациями по диспансерному наблюдению.

Составить план реабилитации.

Клинические практические занятия проводятся интегрировано: с устным опросом студентов по темам в форме дискуссии, разбором тестовых заданий, использованием ролевых игр с отработкой практических навыков на симуляционных фантомах, решением конкретных клинических ситуационных задач, «кейс-метод». Интерактивные занятия составляют не менее 5%.

Самостоятельная работа студентов включает подготовку к клиническим практическим занятиям, всем видам контроля, решение ситуационных задач, работу с историями болезни в отделениях, изучение специальной литературы по предложенной теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными в монографиях, специализированных журналах, на рекомендованных медицинских сайтах). Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. Каждый обучающийся обеспечивается доступом к библиотечным фондам кафедры и ВУЗа, а так же электронным ресурсам и библиотеке кафедры. Самостоятельная работа с пациентами способствует формированию аккуратности, дисциплинированности.

По каждому разделу учебной дисциплины разработаны методические рекомендации для студентов 6 курса и преподавателей.

Во время изучения «Редких метаболических и врожденных болезней» студенты самостоятельно собирают анамнез болезни и жизни, оценивают физическое, нервно-психическое развитие детей, проводят клиническое обследование органов и систем больного ребенка, оценивают результаты лабораторных и инструментальных методов исследования, делают заключение по результатам. А также изучают и анализируют истории болезней стационарного больного детей с редкими заболеваниями, учатся обосновывать клинический диагноз и назначать план обследования и лечения, давать рекомендации по диспансерному наблюдению детей с редкими болезнями.

Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность, способствует формированию тактичного поведения, дисциплинированности. Обучение студентов формирует у них этико-деонтологические навыки общения с больными с учетом особенностей патологии и пациентов.

Текущий контроль включает оценку исходного уровня знаний студентов (ВК), который определяется письменным тестированием по тестам, разработанным сотрудниками кафедры, устным опросом в форме собеседования (ТК), а также при решении конкретных клинических ситуационных задач (ТК).

Рубежный контроль знаний проводится в виде компьютерного тестирования после изучения каждого раздела дисциплины.

Различные виды учебной работы, включая самостоятельную работу студента, способствуют развитию аналитического мышления, способности к анализу и синтезу; формируют способности действовать в нестандартных ситуациях, готовность нести социальную и этическую ответственность за принятые решения.

Различные виды учебной деятельности формируют способность в условиях развития науки и практики к переоценке накопленного опыта, анализу своих возможностей, умению приобретать новые знания, использовать различные формы обучения, информационно-образовательные технологии.



## 9. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

### 9.1. Основная и дополнительная литература по дисциплине (модулю):

#### 9.1.1. Основная литература:

№ п/п	Наименование	Автор	Год и место издания	Используется при изучении разделов	Семестр	Наличие литературы в библиотеке	
						Кол. экз.	электронный адрес ресурсов
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Атлас редких болезней	Под редакцией Баранова А.А., Намазовой-Барановой Л.С.	2013 г-304с, Союз педиатров России	Введение в дисциплину «Редкие метаболические и врожденные болезни» Болезни нарушения обмена аминокислот Наследственные болезни накопления Наследственные тубулопатии Несовершенный остеогенез	XII	библиотек а кафедры	
5	Детские болезни. Учебник для вузов в 2х тт. 7-е изд., 1Т. 922 с., 2 Т. 872 с.	Под ред. Н.П. Шабалова	СПб.: Питер, 2012	Введение в дисциплину «Редкие метаболические и врожденные болезни» Болезни нарушения обмена аминокислот Наследственные болезни накопления Наследственные тубулопатии Несовершенный остеогенез	XII	150/145	<a href="http://e.lanbook.com">http://e.lanbook.com</a>
6.	Семиотика наследственных болезней	П.В. Новиков	М.,Триад а-Х, 2009-432с.	Введение в дисциплину «Редкие метаболические и врожденные болезни» Болезни нарушения обмена аминокислот Наследственные болезни накопления Наследственные	XII	библиотек а кафедры	

				тубулопатии Несовершенный остеогенез Митохондриальн ые болезни			
7.	Болезни детского возраста от А до Я. Наследственн ая трозинемия I типа.	Под ред. Баранова А.А, Байдакова Г.В.	М., Педиатр, 2012	Болезни нарушения обмена аминокислот	XII	библиотек а кафедры	
8.	Гликогеновая болезнь у детей	Под ред. Баранова А.А.,Намазово й-Барановой Л.С.	М.,2012г., 128с.	Наследственные болезни накопления	XII	библиотек а кафедры	

### 1.1.1. Дополнительная литература:

№ п/п	Наименован ие	Автор	Год и место издания	Используется при изучении разделов	Семестр	Наличие доп. литературы			
						В библиотеке		На кафедре	
						Кол. экз.	Электр. адрес ресурса	Кол. экз.	В т.ч. в электр. виде
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1	Рациональна я фармакотера пия детских заболеваний , в 2-х книгах	Под ред. А.А. Баранова, Н.Н. Володина, Г.А. Самсыгино й	М., «Литтера », 2007	Болезни нарушения обмена аминокислот Наследственн ые болезни накопления Наследственн ые тубулопатии Несовершенн ый остеогенез	XII	-	-	5	-
2	Педиатрия. Национальн ое руководство , в 2-х томах	Союз Педиатров России	М., «ГЭОТА Р- Медиа», 2009	М., «ГЭОТАР- Медиа», 2009	XII	-	-	5	-
	Редкие болезни в педиатрии. Дифференц иально- диагностиче ские алгоритмы, 2-ое издание	Р.Г. Артамонов	М., Видар 2012г, 168с	Введение в дисциплину «Редкие метаболически е и врожденные болезни» Болезни нарушения обмена аминокислот Наследственн ые болезни накопления	XII	-	-	15	-

				Наследственн ые тубулопатии					

## 9.2. Перечень ресурсов информационно - телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля):

### Библиотеки

1. Научная электронная библиотека (НЭБ): [www.elibrary.ru](http://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](http://www.ditm.ru) (доступ к базе данных по медицине, библиографические описания фонда ГЦНМБ)
3. Российская государственная библиотека - [www.rsl.ru](http://www.rsl.ru)
4. Центральная научно-медицинская библиотека Первого ММА им.И.М. Сеченова - [www.scsml.rssi.ru](http://www.scsml.rssi.ru)
5. Медицинское информационное агенство (МИА): [medlib.ru](http://medlib.ru)

### Сайты медицинских издательств

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

### Электронные версии журналов

1. «Педиатрия»: <http://www.pediatrjournal.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:

2. Информационно-поисковые системы: **Medline, PubMed, WebofScience**
3. Доступ к базам данных **POLPRED**
4. Сайт: [www.med-edu.ru](http://www.med-edu.ru)
5. Электронно-библиотечная система «КнигаФонд»: <http://www.knigafund.ru>

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

#### **9.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

Лекционный зал оборудован мультимедийной приставкой, экраном настенным, компьютером, оборудованием для проведения интерактивного опрос-тестирования.

Большинство рабочих мест преподавателя и обучающихся оборудованы: парта, стул, компьютер или ноутбук, доступ в интернет.

Имеется мультимедийная приставка, оборудование для проведения интерактивного опроса (пульты для голосования, приемник).

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины:

При изучении дисциплины используются материально-технические средства кафедры, так и средства, находящиеся в совместном использовании (по условиям договора) с лечебными базами, в т.ч. – набор симуляционных фантомов, а также дидактические средства обучения.

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 мониторинга 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 №1 педиатрического факультета и пересматриваются ежегодно.
2. Методические рекомендации по темам практических занятий. – Материалы разрабатываются профессорско-преподавательским составом кафедры факультетской педиатрии №1 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.

**Приложения:**

1. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине.
2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.

Заведующий кафедрой

Намазова\_Баранова Л.С.

Содержание		Стр.
1	Общие положения	5
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	10
3.	Содержание дисциплины (модуля)	11
4.	Тематический план дисциплины (модуля)	14
5.	Организация текущего контроля успеваемости обучающихся	18
6.	Организация промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	20
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	21
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)	22
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	25