

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
Дер мед. наук, проф.

Д.И. Ильенко

«31» августа 2020 г.

АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

**С.1.В.В.5.8 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 «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.	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.).

Заведующий кафедрой  Намазова-Баранова Л.С.

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 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: 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 практический 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.

2. Содержание дисциплины

2.2.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
12 семестр			
Раздел 1. Общие вопросы ведения пациентов с редкими метаболическими и врожденными болезнями			
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.
Раздел 2. Болезни нарушения обмена аминокислот.			
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.
Раздел 3. Наследственные болезни накопления			
6	ОК-1,ОК-5, ОК-8, ОПК-1, ОПК-2,ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-8,ОПК-9,	Мукополисахаридозы.	Эпидемиология. Этиология, патогенез. Классификация. Типичные клинические проявления. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Диспансерное наблюдение и реабилитация. Разбор клинических случаев. Решение ситуационных задач.

7	ОПК-11, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-14, ПК-15, ПК-21	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	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. Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 з.е.