

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)

УТВЕРЖДАЮ

Декан факультета подготовки  
кадров высшей квалификации  
ФГАОУ ВО РНИМУ  
им. Н.И. Пирогова Минздрава России

\_\_\_\_\_ М.В. Хорева

«31» августа 2020 г.

**Подготовка кадров высшей квалификации  
в ординатуре**

**Укрупненная группа специальностей:  
31.00.00 Клиническая медицина**

**Специальность:  
31.08.13 Детская кардиология**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
«НАСЛЕДСТВЕННАЯ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ ПАТОЛОГИЯ»**

**Блок 1 «Дисциплины (модули)». Вариативная часть.  
Дисциплины по выбору  
Б1В.ДВ.1.2 (108 часов, 3 з.е.)**

**Москва, 2020**

## Оглавление

I. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология» .....	3
1.1. Формируемые компетенции .....	3
1.2. Требования к результатам освоения дисциплины (модуля) .....	4
1.3. Карта компетенций дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология» .....	7
II. Содержание дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология» .....	10
III. Учебно-тематический план дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология» .....	13
IV. Оценочные средства для контроля качества подготовки по дисциплине (модулю) «Наследственная сердечно-сосудистая патология» .....	14
4.1. Формы контроля и критерии оценивания .....	14
4.2. Примерные задания .....	15
4.2.1. Примерные задания для текущего контроля .....	15
4.2.2. Примерные задания для промежуточной аттестации .....	15
4.2.3. Виды и задания по самостоятельной работе ординатора (примеры) .....	19
V. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология» .....	20
VI. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология» .....	21

## **I. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология»**

**Цель дисциплины:** формирование и развитие у обучающихся по специальности 31.08.13 «Детская кардиология» компетенций, направленных на решение проблем, связанных с наследственной сердечно-сосудистой патологией, путем оказания надлежащего качества квалифицированной помощи и необходимых для самостоятельной работы врача - детского кардиолога.

### **Задачи дисциплины**

1. Сформировать у клинических ординаторов, обучающихся по специальности 31.08.13 «Детская кардиология», навыки профессиональной деятельности в кардиологии с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдения правил врачебной этики и деонтологии.
2. Усовершенствовать практические навыки по методам обследования детей с наследственной сердечно-сосудистой патологией.
3. Закрепить знания по этиологии, патогенезу, клинике, дифференциальной диагностике, лечению и реабилитации детей с наследственной сердечно-сосудистой патологией.
4. Научить прогнозировать развитие осложнений и неотложных состояний, при наследственной сердечно-сосудистой патологии.
5. Научить назначать лечение в соответствии с современными стандартами оказания медицинской помощи с учетом индивидуального подхода к пациенту и основами доказательной медицины.
6. Сформировать практические навыки и опыт оказания неотложной помощи при заболеваниях сердечно-сосудистой системы и проведения реанимационных мероприятий.
7. Обучить клинических ординаторов методам профилактики наследственной сердечно-сосудистой патологии.

### **1.1. Формируемые компетенции**

В результате освоения программы дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология» у выпускника должны быть сформированы профессиональные компетенции:

#### **Профилактическая деятельность:**

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния, на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками (ПК-2);

**Диагностическая деятельность:**

– готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МК-5);

**Лечебная деятельность:**

– готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании кардиологической медицинской помощи (МК-6);

**Реабилитационная деятельность:**

– готовность к применению природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении (МК-8).

**1.2. Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)**

Формирование универсальных и профессиональных компетенций у обучающегося (ординатора) по специальности 31.08.13 «Детская кардиология» в рамках освоения дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология» предполагает овладение системой теоретических знаний по выбранной специальности и формирование соответствующих умений, навыков и владений.

**Врач-ординатор-детский кардиолог должен знать:**

- основы законодательства о здравоохранении и основные директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения;
- основы этики и деонтологии в медицине и детской кардиологии;
- общие вопросы организации педиатрической и детской кардиологической/кардиохирургической помощи в стране, работу больнично-поликлинических учреждений, организацию скорой и неотложной помощи детскому населению;
  - детскую кардиологию, педиатрию;
  - общую и медицинскую генетику (в т.ч. клиническую);
  - современную классификацию, этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения и дифференциальную диагностику наиболее часто встречающихся синдромов врождённых пороков развития (в том числе хромосомных), моногенных болезней и мультифакторных состояний;
  - принципы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний;
  - основные вопросы нормальной и патологической анатомии, нормальной и патологической физиологии, взаимосвязь функциональных систем организма и уровни их регуляции в различных периодах детства;
  - основы водно-электролитного обмена, кислотно-щелочной баланс; возможные типы их нарушений и принципы лечения;
  - систему кроветворения и гемостаза, физиологию и патофизиологию свертывающей системы крови, основы кровезаместительной терапии, показатели гомеостаза в норме и патологии;
  - клиническую симптоматику и патогенез врождённых и приобретённых

заболеваний сердечно-сосудистой системы у детей их профилактику, диагностику и лечение, клиническую симптоматику пограничных состояний;

- основы фармакотерапии в детской кардиологии, фармакодинамику и фармакокинетику основных групп лекарственных средств, осложнения, вызванные применением лекарств, методы их коррекции;
- организацию службы интенсивной терапии и реанимации в терапевтической клинике, оборудование палат интенсивной терапии и реанимации;
- общие и специальные методы исследования в детской кардиологии;
- основы иммунологии и реактивности организма;
- организацию службы интенсивной терапии и реанимации в детской кардиологической клинике, оборудование палат интенсивной терапии и реанимации;
- основы немедикаментозной терапии, физиотерапии, лечебной физкультуры и врачебного контроля, показания и противопоказания к санаторно-курортному лечению;
- основы рационального питания здорового организма, принципы диетотерапии у кардиологических больных;
- противоэпидемические мероприятия в случае возникновения очага инфекции;
- организация медико-социальной экспертизы;
- диспансерное наблюдение за больными, проблемы профилактики;
- формы и методы санитарного просвещения;
- вопросы организации медицинской деятельности.

**Врач-ординатор-детский кардиолог должен уметь:**

- собрать жалобы, анамнез заболевания, провести объективное обследование больного (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация, измерение ЧСС, ЧД, АД, термометрия), выявить общие и специфические признаки заболевания;
- оценить тяжесть состояния больного, принять необходимые меры для выведения больного из такого состояния, определить объем и последовательность реанимационных мероприятий, оказать необходимую экстренную помощь;
- определить необходимые специальные методы исследования (лабораторные, лучевые, функциональные);
- определить показания для госпитализации и организовать ее;
- определить степень нарушения функций органов и систем организма по данным объективного и параклинических методов исследования и выполнить все мероприятия для их восстановления;
- оценить морфологические и биохимические показатели крови, мочи, мокроты;
- оценить формы нарушения водно-солевого обмена;
- оценить показатели коагулограммы;
- оценить данные рентгеноскопии и рентгенографии органов грудной клетки и брюшной полости;
- оценить данные ультразвукового и радионуклидного исследований внутренних органов;
- оценить данные компьютерной и ядерно-магнитно-резонансной томографии внутренних органов;

- оценить данные зондирования полостей сердца и ангиокардиографии;
- оценить данные электрокардиографии, велоэргометрии, суточного мониторирования АД и ЭКГ, эхокардиографии;
- оценить данные функционального исследования легких (спирография, газовый состав крови);
- установить и обосновать клинический диагноз, план и тактику ведения больного;
- назначить необходимые лекарственные средства и другие лечебные мероприятия;
- провести необходимые противоэпидемические мероприятия при выявлении инфекционного больного;
- провести диспансеризацию здоровых и больных, уметь анализировать результаты;
- оформить медицинскую документацию, предусмотренную законодательством по здравоохранению.

**Врач-ординатор-детский кардиолог должен владеть:**

- деонтологическими навыками и принципами медицинской этики;
- методами определения и оценки физического развития;
- методами сбора анамнеза;
- методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания;
- общими методами обследования больных (анализ, осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация);
- методами обследования в детской кардиологии (ЭКГ, эхокардиография, тесты с дозированной физической нагрузкой, тредмил-тест, суточное мониторирование ЭКГ и АД); Методикой оценки лабораторных и функциональных методов обследования пациента с наследственной (предположительно наследственной) патологией;
- основами фармакотерапии в педиатрической и кардиологической клинике;
- методикой оценки результатов лабораторных и специальных методов исследования (морфологических, биохимических, иммунологических, серологические показатели крови, мочи, мокроты, кала, спинномозговой жидкости, показателей коагулограммы, КЩС; магнитно-резонансная и компьютерная томография, зондирование полостей сердца и ангиокардиография, рентгенография грудной клетки, ЭКГ, эхокардиография, тесты с дозированной физической нагрузкой, тредмил-тест, суточное мониторирование ЭКГ и АД);
- назначением диетотерапии;
- методикой расчета питания по основным ингредиентам у здоровых детей и при наследственной сердечно-сосудистой патологией;
- назначением санаторно-курортного лечения;
- выбором реабилитационных мероприятий;

- определением трудоспособности больного - временной или стойкой нетрудоспособности, перевода на другую работу;
- определением показаний к госпитализации и организацией ее;
- навыками ведения медицинской документации;
- методикой определения группы здоровья у детей в возрастном аспекте;
- проведением диспансеризации больных с заболеваниями сердечно-сосудистой системы;
- формированием и осуществлением плана амбулаторного наблюдения;
- методами консультативной и санитарно-просветительской работы по профилактике сердечно-сосудистых заболеваний, формированию здорового образа жизни;
- навыками руководства средним и младшим персоналом;
- навыками оказания неотложной помощи.

### 1.3. Карта компетенций дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология»

№ п/п	Индекс компетенции	Содержание компетенции (или её части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны		
			знать	уметь	владеть
1.	ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1).	- методы ранней диагностики и профилактики сердечно-сосудистой системы; - факторы риска сердечно-сосудистых заболеваний, методы предупреждения сердечно-сосудистых заболеваний, мероприятия по формированию здорового образа жизни; способы устранения факторов риска	-определить специальные методы исследования (лабораторные, рентгенологические, томографические, радиоизотопные, функциональные и др.), необходимые для уточнения диагноза; определить показания для госпитализации, организовать ее; -анализировать результаты лабораторных и инструментальных методов диагностики; - выявлять факторы сердечно-сосудистых заболеваний, применять методы предупреждения сердечно-сосудистых заболеваний, проводить мероприятия по формированию здорового образа жизни	-методикой выявления факторов риска сердечно-сосудистых заболеваний, методологией предупреждения сердечно-сосудистых заболеваний, методологией формирования здорового образа жизни; - методами определения и оценки физического развития; -методикой определения группы здоровья у детей в возрастном аспекте; -методами сбора анамнеза; -методами обследования в детской кардиологии; - методикой оценки результатов лабораторных и специальных методов исследования
2.	ПК-2	Готовность к	- анатомо-	- определять показания	- методами

		<p>проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками (ПК-2).</p>	<p>физиологические, возрастные и половые особенности здорового и больного ребенка, взаимосвязь функциональных систем организма и уровень их регуляции в различные возрастные периоды;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- основные вопросы нормальной и патологической физиологии органов и систем человека, взаимосвязь функциональных систем организма и уровни их регуляции;</li> <li>- организацию, конкретное участие и анализ эффективности диспансеризации, диспансерное наблюдение за больными, профилактика сердечно-сосудистых заболеваний;</li> <li>- определить специальные методы исследования (лабораторные, рентгенологические, эндоскопические, радиоизотопные, функциональные и др.), необходимые для уточнения диагноза; определить показания для госпитализации, организовать ее;</li> <li>- методологию взаимодействия между различными службами системы здравоохранения</li> </ul>	<p>и сроки для профилактических осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения, осуществлять профилактические медицинские осмотры, диспансеризацию и диспансерное наблюдение в условиях кардиологической практики за здоровыми детьми и больными с сердечно-сосудистыми заболеваниями;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- получить информацию о заболевании, применить объективные методы обследования, выявить общие и специфические признаки заболевания;</li> <li>- провести дифференциальную диагностику заболеваний сердечно-сосудистой системы;</li> <li>- оценить данные специальных методов исследования сердечно-сосудистой системы;</li> <li>- формировать группы риска;</li> <li>- проводить диспансеризацию и оценить ее эффективность;</li> <li>- осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов</li> </ul>	<p>определения и оценки физического развития;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- методикой определения группы здоровья у детей в возрастном аспекте;</li> <li>- трактовкой результатов специальных исследований;</li> <li>- определять показания для профилактических осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения, осуществлять профилактические медицинские осмотры, диспансеризацию и диспансерное наблюдение в условиях кардиологической практики за здоровыми детьми и подростками и больными с сердечно-сосудистыми заболеваниями</li> </ul>
3.	ПК-5	<p>Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- алгоритмы дифференциальной диагностики при постановке диагноза с учетом Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ);</li> <li>- методы диагностики наследственной сердечно-сосудистой патологии;</li> <li>- принципы лечения</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить синдромальную, прямую и дифференциальную диагностику сердечно-сосудистых заболеваний, в том числе редко встречающихся, их осложнений, а также неотложных состояний, обосновать клинический диагноз, схему, план и тактику ведения детей наследственной с сердечно-сосудистой</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- методологией синдромального, прямого и дифференциального диагноза сердечно-сосудистых заболеваний, их осложнений и неотложных состояний (с учетом МКБ и рекомендованных классификаций);</li> <li>- методами определения и</li> </ul>



			<p>наследственной сердечно-сосудистой патологии</p>	<p>патологией, лечение; -оценить данные специального обследования сердечно-сосудистой системы; - уметь пользоваться МКБ</p>	<p>оценки физического развития; - методами сбора анамнеза; - методами обследования в детской кардиологии; - методикой оценки результатов лабораторных и специальных методов исследования (морфологических, биохимических, иммунологических, серологические показатели крови, мочи, мокроты, кала, спинномозговой жидкости, показателей коагулограммы, КЩС и др.)</p>
4.	ПК-6	<p>Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании кардиологической медицинской помощи (ПК-6)</p>	<p>- принципы лечения и тактику ведения детей с наследственной сердечно-сосудистой патологии в амбулаторно-поликлинических условиях и в стационаре, в том числе при неотложных состояниях, показания к госпитализации в реанимационное отделение, кардиологическое отделение, отделение сердечно-сосудистой хирургии, нарушений ритма сердца, рациональную фармакотерапию сердечно-сосудистой патологии, контроль эффективности и безопасности терапии; - основы водно-электролитного и минерального обмена, кислотно-щелочной баланс, возможные типы их нарушений и принципы лечения; - основы рационального питания здорового человека, принципы диетотерапии у детей</p>	<p>- выбирать тактику ведения и проводить лечение детей с наследственной сердечно-сосудистой патологии в амбулаторно-поликлинических условиях и в стационаре, в том числе при неотложных состояниях; - определять показания и вид инвазивного или хирургического вмешательства; - определять степень риска неблагоприятного исхода, тактику реабилитационного периода; - назначать рациональную медикаментозную терапию и оценивать ее эффективность и безопасность; - назначать лечебное питание с учетом общих факторов и характера заболевания</p>	<p>- тактикой ведения и методологией выбора терапии детей с наследственной сердечно-сосудистой патологией в амбулаторно-поликлинических условиях и в стационаре, в том числе при неотложных состояниях; - определения показаний к хирургическому лечению детей с наследственной сердечно-сосудистой патологией и неотложными состояниями, рациональной фармакотерапией сердечно-сосудистой патологии; - методами контроля эффективности и безопасности терапии; - назначением диетотерапии</p>

			наследственной сердечно-сосудистой патологии		детям с наследственной сердечно-сосудистой патологией; - методикой расчета питания по основным ингредиентам у здоровых детей и с наследственной сердечно-сосудистой патологией
5.	ПК-8	Готовность к применению природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении (ПК-8).	- применение физиотерапии, реабилитационные мероприятия у детей с наследственной сердечно-сосудистой патологией	- назначить реабилитационные мероприятия детям с наследственной сердечно-сосудистой патологией	- выбором реабилитационных мероприятий у детей с наследственной сердечно-сосудистой патологией

## II. Содержание дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология»

Индекс	Наименование дисциплины, разделов	Шифр компетенций
<b>Б1.В.ДВ</b>	<b>Дисциплины по выбору</b>	
<b>Б1.В.ДВ.1.2</b>	<b>Наследственная сердечно-сосудистая патология</b>	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 1	Цитоскелетопатии.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 2	Саркомиопатии.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 3	Наследственные болезни миокарда при патологии клеточной энергетики.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 4	Каналопатии.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 5	Генетически детерминированные врожденные пороки сердца.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 6	Первичная легочная гипертензия (болезнь Аэрза или «черная» болезнь сердца)	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 7	Наследственные артериальные гипертензии	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 8	Поражение сердца при наследственных болезнях накопления	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 9	Поражение сердца при наследственных заболеваниях соединительной ткани	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 10	Поражение сердца при нейромышечных заболеваниях	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 11	Наследственная патология липидного обмена	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 12	Поражение сердца при наследственных синдромах	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

## **Раздел 1. Цитоскелетопатии.**

**1.1 Наследственные дилатационные кардиомиопатии.** Общая характеристика. Типы наследования. Наиболее известные генетические мутации и их влияние на формирование патологии миокарда. Клинические особенности отдельных дилатационных кардиомиопатий. Диагностика. Варианты течения и факторы неблагоприятного течения. Лечение. Прогноз.

**1.2. Аритмогенная дисплазия правого желудочка.** Типы наследования. Наиболее известные генетические мутации. Клиника. Диагностические критерии McKenna et al. Дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

## **Раздел 2. Саркомиопатии.**

**2.1. Наследственные гипертрофические кардиомиопатии.** Общая характеристика. Типы наследования. Наиболее известные генетические мутации и их влияние на формирование патологии миокарда. Клинические особенности отдельных гипертрофических кардиомиопатий. Диагностика. Морфологические особенности. Вариабельность течения и факторы неблагоприятного течения. Синдром внезапной сердечной смерти при гипертрофической кардиомиопатии. Лечение. Прогноз.

### **2.2. Редкие формы кардиомиопатий.**

Некомпактный миокард левого желудочка. Типы наследования. Наиболее известные генетические мутации и их влияние на формирование патологии миокарда. Клинические проявления. Диагностика. Лечение. Гистиоцитоидная кардиомиопатия новорожденных. Этиология. Клинические проявления. Прогноз. Морфологические особенности. Прогноз.

## **Раздел 3. Наследственные болезни миокарда при патологии клеточной энергетики.**

Неоднородность митохондриальных болезней. Классификация. Нарушения бета-окисления жирных кислот, дефекты обмена пировиноградной кислоты, дефицит ферментов цикла трикарбоновых кислот, недостаточность ферментных комплексов дыхательной цепи и окислительного фосфорилирования. Клиника и диагностика синдрома Барта, Кернса-Сейра, MELAS, MERRF, мышечного дефицита карнитина. Особенности поражения сердечно-сосудистой системы. Возможности лечения. Прогноз.

## **Раздел 4. Каналопатии.**

**4.1 Синдром удлинённого интервала QT.** Врожденный и приобретенный варианты. Классификация генетических вариантов. Номенклатура генов и протеинов, ответственных за возникновение синдрома удлинённого интервала QT. Типы наследования. Клинико-инструментальная характеристика отдельных вариантов (синдром Романо-Уорда, Джервела-Ланге-Нильсена, Тимоти, Андерсена). Критерии диагностики P. Schwartz. Предикторы внезапной смерти и синкопальных состояний. Возможности лечения. Прогноз.

**4.2 Синдром укороченного интервала QT.** Врожденный и приобретенный варианты. Генетические варианты. Особенность ионных токов при синдроме укороченного интервала QT. Клиническое значение синдрома укороченного интервала QT. Возможности лечения. Прогноз.

**4.3. Синдром Бругада.** Этиология. Характеристика каналопатии при синдроме Бругада. Клинические проявления. Электрокардиографические критерии. Прогноз. Возможности лечения.

**4.4. Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия.** Генетические варианты. Клинические проявления. ЭКГ-паттерн. Дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

Синдром слабости синусового узла. Генетические варианты. Клинические проявления. Электрокардиографические изменения. Возможности лечения. Прогноз.

**Раздел 5. Генетически детерминированные врожденные пороки сердца.** Генетика изолированных ВПС. Основные гены и гены –кандидаты. Синдромальные

формы ВПС и ассоциированные аномалии (синдром микроделеции 22q11.2, синдром Дауна, Эдвардса, Патау, Шерешевского-Тернера, Ивемарка, Алажилль, Гольденхара, Холта-Орама, VACTER-ассоциация). Клинические проявления генетического синдрома и ассоциация с конкретным ВПС. Возможности диагностики и особенности ведения пациента в пред- и послеоперационном периоде.

**Раздел 6. Первичная легочная гипертензия (болезнь Аэрза или «черная» болезнь сердца).**

Этиопатогенез. Тип наследования. Морфологические изменения. Гемодинамика. Клинические проявления. Диагностика. Характерные особенности на ЭКГ, рентгенографии грудной клетки и эхокардиографии. Осложнения. Современные подходы к лечению. Прогноз.

**Раздел 7. Наследственные артериальные гипертензии.**

**7.1 Первичная (эссенциальная) артериальная гипертензия.** Тип наследования. Локализация генов, определяющих предрасположенность к эссенциальной артериальной гипертензии и патогенетические механизмы ее реализации. Особенности терапии.

**7.2 Вторичные наследственные артериальные гипертензии** (Врожденная гиперплазия коры надпочечников. Гиперальдостеронизм. Феохромоцитома). Этиопатогенез. Механизм повышения артериального давления. Клинические проявления. Диагностика. Лечение.

**Раздел 8. Поражение сердца при наследственных болезнях накопления.** (Гликогенозы. Клинико-генетические варианты. Болезнь Помпе – сердечный гликогеноз 2 типа; мукополисахаридозы; муколипидозы; сфинголипидозы (болезнь Фабри); болезнь Гоше; Болезнь Нимана-Пика; ганглиозидозы). Механизм поражения сердечно-сосудистой системы при болезнях накопления. Клинические проявления. Современные возможности диагностики и лечения. Прогноз.

**Раздел 9. Поражение сердца при наследственных заболеваниях соединительной ткани.**

Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данлоса. Пропалс митрального клапана. Несовершенный остеогенез. Тип наследования. Этиопатогенез заболеваний. Основные клинические симптомы. Особенности поражения сердечно-сосудистой системы. Диагностика. Современные возможности лечения. Прогноз.

**Раздел 10. Поражение сердца при нейромышечных заболеваниях.** (Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена-Беккера, X-сцепленная прогрессирующая мышечная дистрофия Эмери-Дрейфуса, миотоническая дистрофия). Общая характеристика. Типы наследования. Генетическая основа заболеваний. Критерии диагноза. Особенность поражения сердечно-сосудистой системы при различных нейромышечных заболеваниях. Дифференциальный диагноз. Коррекция сердечно-сосудистых изменений при нейромышечных заболеваниях. Прогноз.

**Раздел 11. Наследственная патология липидного обмена.**

Метаболическая классификация генетических вариантов нарушений обмена липидов. Типы наследования. Патогенетическая роль генетических мутаций. Клинические проявления. Диагностика. Современные возможности лечения. Прогноз.

**Раздел 12. Поражение сердца при наследственных синдромах.**

Характеристика сердечно-сосудистых изменений при CHARGE- синдроме, синдроме LEOPARD, TAR, Алажилль, Аперта, Беквита-Видемана, Вильямса-Бейрена, Гольденхара, Денди –Уокера, Ивемарка, Кабуки, Карней, Карпентера, Клиппеля-Треноне, Клиппеля-Фейля, Коккэйна, Корнелии де Ланге, Костелло, Коффин-Сирис, кошачьего глаза, Милллера-Дикера, Мулибрей-нализме, Нунан, Картагенера, Пьера-Робена, Смита-Лемли-Опица, Смита-Магенис, Бурневиля-Прингла, Тернера, Холта-Орама, трисомии 8, трисомии 21, 13,18, делеции 22-й хромосомы и др.). Типы наследования. Диагностика. Возможности коррекции. Прогноз.

**III. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)  
«Наследственная сердечно-сосудистая патология»**

Индекс	Наименование дисциплин, разделов, тем и т.д.	ЗЕТ	Количество часов					Форма контроля	Шифр компетенций
			Всего	Ауд.	Л	Пр	Ср		
<b>Б1.В.ДВ.1.2</b>	<b>Наследственная сердечно-сосудистая патология</b>	<b>3</b>	<b>108</b>	<b>90</b>	<b>6</b>	<b>84</b>	<b>18</b>	Зачёт	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
<b>Раздел 1</b>	<b>Цитоскелетопатии</b>		<b>11</b>	<b>9</b>	<b>2</b>	<b>7</b>	<b>2</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
1.1	Наследственные дилатационные кардиомиопатии		6	5	1	4	1		
1.2	Аритмогенная дисплазия правого желудочка		5	4	1	3	1		
<b>Раздел 2</b>	<b>Саркомиопатии</b>		<b>10</b>	<b>8</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>2</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
2.1	Наследственные гипертрофические кардиомиопатии		5	4	1	3	1		
2.2	Редкие формы кардиомиопатий		5	4	-	4	1		
<b>Раздел 3</b>	<b>Наследственные болезни миокарда при патологии клеточной энергетики</b>		<b>9</b>	<b>8</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
<b>Раздел 4</b>	<b>Каналопатии</b>		<b>11</b>	<b>7</b>	<b>-</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
4.1	Синдром удлиненного интервала QT		3	2	-	2	1		
4.2	Синдром укороченного интервала QT		3	2	-	2	1		
4.3	Синдром Бругада		3	2	-	2	1		
4.4	Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия		2	1	-	1	1		
<b>Раздел 5</b>	<b>Генетически детерминированные врожденные пороки сердца</b>		<b>9</b>	<b>8</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
<b>Раздел 6</b>	<b>Первичная легочная гипертензия (болезнь Аэрза или «черная» болезнь сердца)</b>		<b>9</b>	<b>8</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
<b>Раздел 7</b>	<b>Наследственные артериальные гипертензии</b>		<b>9</b>	<b>7</b>	<b>-</b>	<b>7</b>	<b>2</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
7.1	Первичная (эссенциальная) артериальная гипертензия		4	3	-	3	1		
7.2	Вторичные наследственные артериальные гипертензии		5	4	-	4	1		
<b>Раздел 8</b>	<b>Поражение сердца при наследственных болезнях накопления</b>		<b>8</b>	<b>7</b>	<b>-</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
<b>Раздел 9</b>	<b>Поражение сердца при наследственных заболеваниях соединительной ткани</b>		<b>8</b>	<b>7</b>	<b>-</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
<b>Раздел 10</b>	<b>Поражение сердца при нейромышечных заболеваниях</b>		<b>8</b>	<b>7</b>	<b>-</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
<b>Раздел 11</b>	<b>Наследственная патология липидного обмена</b>		<b>8</b>	<b>7</b>	<b>-</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
<b>Раздел 12</b>	<b>Поражение сердца при наследственных синдромах</b>		<b>8</b>	<b>7</b>	<b>-</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	Текущий контроль	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

#### **IV. Оценочные средства для контроля качества подготовки по дисциплине (модулю) «Наследственная сердечно-сосудистая патология»**

##### **4.1. Формы контроля и критерии оценивания**

**Текущий контроль** успеваемости проводится по итогам освоения каждого раздела учебно-тематического плана в виде устного собеседования.

**Промежуточная аттестация** проводится в форме зачёта после освоения дисциплины (модуля). Обучающимся ординаторам предлагается дать ответы на вариант заданий в тестовой форме и/или билет, содержащий ситуационную задачу.

##### **Шкала и критерии оценивания**

Текущий контроль успеваемости оценивается по четырехбалльной шкале:

**Оценка «отлично»** - в процессе собеседования ординатор демонстрирует знания материала и подробно и аргументированно отвечает на дополнительные вопросы.

**Оценка «хорошо»** - в процессе собеседования ординатор демонстрирует знания материала, грамотно и по существу излагает его, отвечает на дополнительные вопросы, не допуская существенных неточностей.

**Оценка «удовлетворительно»** - в процессе собеседования ординатор демонстрирует поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, не полностью отвечает на дополнительные вопросы.

**Оценка «неудовлетворительно»** - в процессе собеседования ординатор демонстрирует незнание значительной части программного материала, допускает грубые ошибки при ответе на дополнительные вопросы.

Результаты обучения по дисциплине (модулю) оцениваются по двухбалльной шкале:

##### **Результаты тестирования оцениваются:**

«Зачтено» - по результатам тестирования 71-100% правильных ответов.

«Не зачтено» - по результатам тестирования - 70% и менее правильных ответов.

##### **Результаты решения задачи оцениваются по четырехбалльной шкале:**

**Оценка «отлично»** - ординатор успешно решает предложенную ситуационную задачу, правильно обосновывает решение и свободно отвечает на дополнительные вопросы.

**Оценка «хорошо»** - ординатор успешно решает предложенную ситуационную задачу, аргументирует решение, возможны неточности в ответах на дополнительные вопросы.

**Оценка «удовлетворительно»** - ординатор испытывает затруднения при выполнении практической задачи, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на дополнительные вопросы.

**Оценка «неудовлетворительно»** - ординатор не справляется с решением задачи самостоятельно, при помощи наводящих вопросов преподавателя с большими затруднениями решает практическую задачу или не справляется с ней, не полностью или не отвечает на дополнительные вопросы.

Ординатор считается аттестованным при наличии положительной оценки (оценка - «зачтено»): за вариант тестового задания (оценка - «зачтено») и оценки («отлично», «хорошо» и «удовлетворительно») за решение ситуационной задачи.

## 4.2. Примерные задания

### 4.2.1. Примерные задания для текущего контроля

#### Примеры вопросов для устного собеседования

1. Метаболическая классификация генетических вариантов нарушений обмена липидов
2. Характеристика каналопатии при синдроме Бругада.
3. Поражение сердечно-сосудистой системы при синдроме Марфана. Современные возможности медикаментозной терапии.
4. Синдромальные формы ВПС и ассоциированные аномалии (синдром микроделеции 22q11.2, синдром Дауна, Эдвардса, Патау, Шерешевского-Тернера).
5. Особенность поражения сердца при различных нейромышечных заболеваниях.
6. Некомпактный миокард левого желудочка.
7. Механизм поражения сердца при болезнях накопления. Возможности диагностики и лечения.
8. Карнитиновая кардиомиопатия.
9. Синдромальная патология и гипертрофия миокарда.

### 4.2.2. Примерные задания для промежуточной аттестации

#### Примеры заданий в тестовой форме.

*Выбрать один правильный ответ*

1. При синдроме Нунан со стороны сердца выявляется:  
**а) врожденный порок сердца**  
б) дилатационная кардиомиопатия  
в) рестриктивная кардиомиопатия  
г) аритмогенная дисплазия правого желудочка  
д) синдром некомпактного миокарда левого желудочка.
2. Какой ВПС встречается наиболее часто при синдроме Дауна?  
**а) общий открытый атриовентрикулярный канал**  
б) открытый артериальный проток  
в) тетрада Фалло  
г) атрезия легочной артерии  
д) общий артериальный ствол
3. Какой ВПС встречается наиболее часто при синдроме микроделеции 22-й хромосомы?  
**а) общий артериальный ствол**  
б) дефект межжелудочковой перегородки  
в) аномалия Эбштейна  
г) общий открытый атриовентрикулярный канал  
д) открытый артериальный проток
4. Какой ВПС из перечисленных ниже характерен для синдрома Вильямса?

**а) надклапанный стеноз аорты**

- б) дефект межжелудочковой перегородки
- в) транспозиция магистральных артерий
- г) тетрада Фалло
- д) общий артериальный ствол

5. Синдром, сочетающий ВПС и скелетные аномалии:

**а) синдром Холта-Орама**

- б) синдром Криглера-Найяра
- в) синдром Дауна
- г) синдром Ивемарка
- д) синдром Нунан

6. Синдром, включающий в себя декстракардию:

**а) синдром Ивемарка**

- а) синдром Нунан
- в) синдром Эдвардса
- г) синдром Алажилля
- д) синдром Патау

7. Сочетание трахеопищеводного свища и ВПС характерно для синдрома:

**а) VACTER-ассоциация**

- б) синдром Беквита-Видемана
- в) CHARGE-ассоциация
- г) синдром Дубовица
- д) синдром Гольденхара

8. При синдроме LEOPARD со стороны сердца наблюдается:

**а) гипертрофия миокарда**

- б) дилатация миокарда
- в) ВПС
- г) аритмогенная дисплазия правого желудочка
- д) синдром некомпактного миокарда левого желудочка.

9. Мутация в гене ламина приводит к формированию:

**а) дилатационной кардиомиопатии**

- б) гипертрофической кардиомиопатии
- в) ВПС
- г) рестриктивной кардиомиопатии
- д) синдрому некомпактного миокарда левого желудочка.

10. Синдром Романо-Уорда характеризуется:

**а) синдромом удлиненного интервала QT**

- б) наличием ВПС
- в) наличием гипертрофической кардиомиопатии



- г) синдромом укороченного интервала QT
- д) синдромом преждевременного возбуждения желудочков

### **Примеры ситуационных задач**

#### **Задача 1**

Артем Г., 1 мес. Мальчик поступил в кардиологическое отделение переводом из отделения патологии новорожденных для кардиологического обследования и подбора терапии.

Из анамнеза известно, что ребенок от 4 беременности (3 предыдущих беременности заканчивались родами мальчиков, которые умирали на первом году жизни от сердечной недостаточности). Беременность протекала физиологически. Роды самостоятельные, срочные. Масса тела при рождении - 2900 г, длина - 50 см. Закричал сразу. С рождения выслушан систолический шум над областью сердца. Для обследования ребенок переведен в отделение патологии новорожденных, где находился в течение месяца и откуда переведен в кардиологическое отделение с диагнозом: врожденный кардит.

Генеалогический анамнез. Родители мальчика здоровы. Два дяди пробанда по отцовской линии умерли в раннем детстве.

При осмотре: состояние мальчика достаточно тяжелое. Кожные покровы чистые, обычной окраски. Цианоз носогубного треугольника. Выражена деформация грудной клетки по типу «сердечного горба». ЧДД - 72 в мин., втяжение яремной ямки, межреберных промежутков. Дыхание жесткое, на глубоком вдохе выслушивается рассеянная крепитация. ЧСС - 160 в мин. Границы относительной сердечной тупости расширены влево до передней аксиллярной линии. Тоны сердца акцентуированы, выслушивается грубый систолический шум с эпицентром в точке Боткина-Эрба. Пульсация периферических сосудов удовлетворительная. Живот мягкий, б/б Печень +5,0 см по правой средне-ключичной линии. Селезенка не пальпируется. Отеков нет.

#### **Результаты обследования:**

Клинический анализ крови: Нв -130 г/л, эр. -4,0x10<sup>12</sup>/л, лейкоц.-8,3x10<sup>9</sup>/л, п/я-4%, с/я-40%, л.-49%, э.- 3 м.-4%, СОЭ-9 мм/час.

ЭКГ: синусовая тахикардия с ЧСС - 152 в 1 минуту. Нормальное положение электрической оси сердца. Признаки нагрузки на левое предсердие и гипертрофии левого желудочка. Депрессия сегмента и инверсия зубца Т в I, II, aVL, V5, V6. Удлинение электрической систолы желудочков (интервал QT - 0,36 сек.)

ДЭХОКГ: полость левого желудочка уменьшена. ТМ МЖП (диастола) - 16 мм (норма до 6 мм); ТМ ЗСЛЖ (диастола) - 10 мм (норма до 6 мм); градиент ЛЖ/аорта – 70 мм рт.ст. ФВ ЛЖ - 80%. Регургитация на митральном клапане 1+. Данных за ВПС нет.

#### **Вопросы:**

1. Обоснуйте и сформулируйте наиболее вероятный диагноз.
2. Оцените результаты проведенного обследования и сопоставьте их с клинической картиной ребенка.
3. Проведите дифференциальную диагностику.
4. Какие дополнительные обследования следует назначить пациенту?
5. Составьте план лечения. Прогноз.

## **Задача 2.**

Девочка Вика Г., 5 лет поступила в очередной раз в отделение кардиологии для контрольного обследования и коррекции терапии. Наблюдается с 1,5 месяцев жизни. Из анамнеза известно, что девочка родилась от матери 25 лет, от 1-й беременности, протекавшей с угрозой прерывания в 1 триместре, многоводием в 3-м триместре, хронической плацентарной недостаточностью, нефропатией. На 20 неделе гестации выявлен выпот в полости перикарда. Роды первые, путем операции «Кесарево сечение». Масса тела при рождении: 3870 г, длина -53 см. В связи с тяжестью состояния за счет дыхательной недостаточности переведена в отделение реанимации, где было обращено внимание на диспластичный фенотип ребенка. Карิโอтип: 46 XX. С рождения у ребенка выслушивался грубый систолический шум.

При поступлении: масса тела: 15,5 кг, рост-95 см. Сохраняется диспластичный фенотип. Психическое развитие девочки соответствует возрасту. Волосы тонкие. Антимонголоидный разрез глаз. Рот полуоткрыт. «Аденоидный» тип лица. Деформация грудной клетки по типу сердечного «горба». Систолическое дрожание в IV м/р слева от грудины. Тоны ясные, ритмичные. ЧСС 92-100 в мин. Выслушивается грубый систолический шум над всей областью сердца с эпицентром в области верхушки, проводится на спину. АД -105/55 мм рт. ст. Печень +4 см из-под края реберной дуги по средне-ключичной линии. Селезенка не пальпируется. Отеков нет.

### **Результаты обследования:**

ЭКГ: PQ-0,15 с; QRS-0,09 с; QT-0,34 с. ЧСС – 90 в мин. Синусовый ритм. Отклонение электрической оси сердца влево. Признаки увеличения обоих предсердий и перегрузки обоих желудочков. Выраженные диффузные изменения миокарда желудочков. ДЭХОКГ: левые отделы сердца увеличены. Левый желудочек гипертрофирован. ТМ ЗСЛЖ – 11 мм. КДР ЛЖ -3,2 см. ФВ ЛЖ-70%. Митральный клапан: створки утолщены, миксоматозно изменены, выраженное пролабирование передней створки с регургитацией до 3+. Выходной отдел левого желудочка сужен. Градиент давления в выводном отделе левого желудочка: 94-100 мм рт.ст. Аорта-дуга и перешеек не сужены. Правое предсердие умеренно увеличено. Правый желудочек не увеличен, гипертрофирован, толщина миокарда передней стенки правого желудочка -11 мм. ТК- створки удлинены, регургитация минимальная. Легочная артерия умеренно расширена. Клапан легочной артерии: створки уплотнены, умеренно сращены. Пиковый градиент на клапане легочной артерии: 40 мм рт.ст. Толщина миокарда МЖП -20 мм.

Заключение: гипертрофическая кардиомиопатия. Стеноз выходного отдела левого желудочка, митральная недостаточность. Умеренный клапанный стеноз легочной артерии,

### **Вопросы:**

1. Перечислить патологию со стороны сердца у девочки.
2. Какой генетический синдром может быть заподозрен у ребенка на основании имеющейся сердечной патологии?
3. План дополнительного обследования.
4. Назначить консервативное лечение.
5. Предложить варианты альтернативного лечения.
6. Прогноз.

### **Задача 3.**

Ульяна М., 1,5 года. Жалобы на задержку двигательного и речевого развития, а также на увеличение печени.

Из анамнеза известно, что ребенок родился от молодых здоровых родителей, 1-й беременности, протекавшей с нефропатией во II- III триместрах. Роды на 38 неделе гестации, стимулированные, быстрые (5 часов). Масса тела при рождении 3140 г, длина - 50 см, оценка по шкале Апгар 8/9 б. С 4-х месяцев жизни девочка находилась под наблюдением неврологов по поводу последствий перинатального поражения нервной системы гипоксически-ишемического генеза в виде синдрома мышечной гипотонии и задержки темпов психо-моторного и физического развития (голову держит с 4-х месяцев, сидит с 10 месяцев, ходит с 1 года 1 мес.) Ей было проведено несколько курсов массажа параллельно с ноотропными препаратами (церебролизин, ноотропил, энцефабол, витамины группы В) с положительным эффектом. В возрасте 1 года ребенок проходил диспансерное обследование в условиях поликлиники, когда была выявлена асимметричная килевидная деформация грудной клетки, вторичный сколиоз. В возрасте 1 г. 2-х мес. впервые было обращено внимание на увеличение печени до +4 см из-под края реберной дуги по средне-ключичной линии. Исключались гепатиты, внутриутробная инфекция, синдром Алажилль, болезнь Вольмана, болезнь Коновалова-Вильсона.

При осмотре в возрасте 1,5 лет было обращено внимание на умеренную макроглоссию. Со слов мамы, увеличение языка наблюдалось у ребенка с рождения. Это отчетливо видно на фотографиях девочки в возрасте 8 месяцев. Педиатрами и родителями не было заострено внимание на данном симптоме. Кроме того, у девочки отмечалась неуверенная «миопатическая» походка на фоне миопатического синдрома.

#### **Результаты обследования:**

*Клинический анализ крови:* гемоглобин -128 г/л, эр.  $3,8 \cdot 10^{12}$ , л- $7,4 \cdot 10^9$ , п.-2%, с-43%, э-1%, л.-51%, м.-3%, СОЭ-8 мм/час.

*Биохимический анализ крови:* АЛТ -225 Ед/л, АСТ-297 Ед/л, ЛДГ- 811 Ед/л, КФК-1790 Ед/л.

*ДЭХОКГ. Заключение:* умеренная гипертрофия миокарда левого желудочка, межжелудочковой перегородки и папиллярных мышц, пролапс митрального клапана с регургитацией 1+, пролапс трикуспидального клапана с регургитацией 1+.

*ЭНМГ. Заключение:* – первично-мышечный уровень поражения.

#### **Вопросы:**

1. Какие еще заболевания могут быть рассмотрены врачом при проведении дальнейшей дифференциальной диагностики на основании представленных клинико-лабораторных и инструментальных результатов обследования.
2. Сформулировать предварительный диагноз.
3. Назначить дополнительное обследование, способное подтвердить или исключить предварительный диагноз.
4. Возможности лечения и прогноз.

### **4.2.3 Виды и задания по самостоятельной работе ординатора (примеры)**

1. Решение ситуационных задач.
2. Работа с базами данных.

3. Учебно-исследовательская работа по научной тематике кафедры.
4. Подготовка конспекта беседы с родителями или пациентами в рамках санитарной просветительной работы.
5. Подготовка литературных обзоров.

Оценочные средства для контроля качества подготовки (текущий контроль успеваемости, промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины (модуля)) представлены в **Приложение № 1 «Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Наследственная сердечно-сосудистая патология».**

## **V. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология»**

### *Основная литература:*

1. Детская кардиология и ревматология [Текст]: практическое руководство / [Е. А. Колупаева, Н. В. Микульчик, Е. К. Хрусталева и др.] ; под общ. ред. Л. М. Беляевой. - М. : МИА, 2011.
2. Мутафьян О. А. Детская кардиология: руководство / О. А. Мутафьян. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2009.
3. Мутафьян О. А. Детская кардиология [Электронный ресурс] : руководство / О. А. Мутафьян. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 503 с. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
4. Практическое руководство по детским болезням / под общ. ред. В. Ф. Коколиной, А. Г. Румянцева. - М : Медпрактика-М. Т. 3 : Кардиология и ревматология детского возраста : (избранные главы) / [И. В. Абдулатипова, Е. И. Алексеева, Ю. М. Белозеров и др.]. - 2009.
5. Мутафьян, О. А. Пороки сердца у детей и подростков: руководство для врачей / О. А. Мутафьян. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009.
6. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: нац. рук. / [Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 964 с.: ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

### *Дополнительная литература:*

1. Кардиология детского возраста [Электронный ресурс] / [Ю. М. Белозеров и др.] ; под ред. А. Д. Царегородцева [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
2. Клайнман Ч. Гемодинамика и кардиология [Электронный ресурс] / Чарльз С. Клайнман, И. Сери ; пер. с англ. - М.: Логосфера, 2015. – 512 с. (Проблемы и противоречия в неонатологии). - URL : <http://books-up.ru>.
3. Кардиология : нац. руководство / Д. В. Абельдяев и др. ; под ред. Ю. Н. Беленкова, Р. Г. Оганова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2008.
4. Кардиология [Электронный ресурс] : нац. рук. / [Ю. Н. Беленков и др.] ; под ред. Ю. Н. Беленкова, Р. Г. Оганова. Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 1232 с. : ил. – URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
5. Тополянский, А. В. Кардиология : справ. практ. врача / А. В. Тополянский ; под общ. ред. Р. С. Акчурина. - Москва : МЕДпресс-информ, 2009. - 408 с., 8 л. ил. : табл.

6. Болезни сердца по Браунвальду: руководство по сердечно-сосудистой медицине [Электронный ресурс] : в 4 т. / ред. : П. Либби и др. ; пер. с англ. - Т.1. - 2011. - Москва : Рид Элсивер. – 624 с.- URL : <http://books-up.ru>.
7. Болезни сердца по Браунвальду: руководство по сердечно-сосудистой медицине [Электронный ресурс] : в 4 т. / ред. : П. Либби и др. ; пер. с англ. - Т. 2. - Москва : Логосфера, 2012. - 596 с. - URL : <http://books-up.ru>.
8. Болезни сердца по Браунвальду: руководство по сердечно-сосудистой медицине [Электронный ресурс] : в 4 т. / ред. : П. Либби и др. ; пер. с англ. - Т. 3. - Москва : Логосфера, 2013. – 728 с. - URL : <http://books-up.ru>.
9. Болезни сердца по Браунвальду: руководство по сердечно-сосудистой медицине [Электронный ресурс] : в 4 т. / ред. : П. Либби и др. ; пер. с англ. - Т. 4. - Москва : Логосфера, 2015. – 808 с. - URL : <http://books-up.ru>.
10. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.
11. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика : геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов] / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.

#### **Информационное обеспечение:**

1. ЭБС РНИМУ им. Н.И. Пирогова – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся
2. ЭБС «Консультант студента» – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся
3. ЭБС «Издательство Лань» – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся
4. ЭБС «Юрайт» – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся
5. ЭБС «Айбукс» – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся
6. ЭБС «Букап» – неограниченное количество доступов, 100% обучающихся
7. Журналы издательства Taylor & Francis – доступ из внутренней сети вуза
8. База данных отечественных и зарубежных публикаций Polpred.com Обзор СМИ – доступ из внутренней сети вуза
9. Аналитическая и реферативная зарубежная база данных Scopus – доступ из внутренней сети вуза
10. Аналитическая и цитатная зарубежная база данных журнальных статей Web of Science Core – доступ из внутренней сети вуза
11. Справочная Правовая Система Консультант Плюс – доступ из внутренней сети вуза.

#### **VI. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля) «Наследственная сердечно-сосудистая патология»**

Помещения, предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами, оснащенные специализированным оборудованием и медицинскими изделиями (тонометр, стетоскоп, фонендоскоп,

термометр, медицинские весы, ростомер, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, электрокардиограф, облучатель бактерицидный, электронные весы для детей до года, пособия для оценки психофизического развития ребенка, аппарат для измерения артериального давления с детскими манжетками, пеленальный стол, сантиметровые ленты, аппарат для суточного мониторирования артериального давления, ЭКГ, электрокардиограф, эхокардиограф, кардиологическая линейка для анализа электрокардиограммы).

#### **Перечень программного обеспечения:**

- Office Standard/ Professional Plus 2010 with SP1;
- Kaspersky Endpoint Security 10;
- Справочно-правовая система «Консультант плюс» сетевая версия»;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom;
- Mozilla Firefox, Mozilla Public License;
- 7-Zip, GNU Lesser General Public License;
- FastStone Image Viewer, GNU Lesser General Public License;
- Windows 8.1 Enterprise Windows 8.1 Professional.