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:
31.08.28 Гастроэнтерология

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»

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

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

Подписано цифровой подписью:
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ "РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА" МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Москва, 2020

Оглавление

1. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ».....3
1.1. Формируемые компетенции.…….3
1.2. Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)……...4
1.3. Карта компетенций дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ»..….….....6
II. Содержание дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ»…….....9
III. Учебно-тематический план дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ».....12
IV. Оценочные средства для контроля качества подготовки по дисциплине (модулю) «Наследственные болезни обмена веществ»……14
4.1. Формы контроля и критерии оценивания……..14
4.2. Примерные задания……..……14
4.2.1. Примерные задания для текущего контроля……..……14
4.2.2. Примерные задания для промежуточного контроля……14
4.2.3. Виды и задания по самостоятельной работе ординатора (примеры)……..…..17
V. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ»……17
VI. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ»..…….....20

I. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ»

Цель дисциплины: формирование и развитие у обучающихся по специальности «Гастроэнтерология» компетенций, направленных на решение проблем, связанных с наследственными болезнями детей и подростков, путем оказания надлежащего качества квалифицированной помощи.

Задачи дисциплины:

1. Сформировать у клинических ординаторов, обучающихся по специальности «Гастроэнтерология», навыки профессиональной деятельности в сфере гастроэнтерологии с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдения правил врачебной этики и деонтологии.
2. Усовершенствовать практические навыки по методам обследования пациентов с наследственными болезнями обмена веществ.
3. Закрепить знания по этиологии, патогенезу, клинике, дифференциальной диагностике, лечению и реабилитации пациентов с наследственными болезнями обмена веществ.
4. Научить прогнозировать развитие осложнений и неотложных состояний, при наследственных болезнях обмена веществ.
5. Научить назначать лечение пациентам с наследственными болезнями обмена веществ в соответствии с современными стандартами оказания гастроэнтерологической помощи, с учетом индивидуального подхода к пациенту и основами доказательной медицины.
6. Сформировать практические навыки и опыт оказания неотложной помощи и проведения реанимационных мероприятий у пациентов с наследственными болезнями обмена веществ.
7. Обучить клинических ординаторов методам профилактики наследственных болезней обмена веществ.

1.1. Формируемые компетенции

В результате освоения дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ» 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 здоровыми и хроническими больными (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 (ПК-5);

Лечебная деятельность:

−готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании гастроэнтерологической медицинской помощи (ПК-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 (ПК-8).

1.2. Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

Формирование универсальных и профессиональных компетенций у обучающегося (ординатора) по специальности 31.08.28 «Гастроэнтерология» в рамках освоения дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ» предполагает овладение системой теоретических знаний по выбранной специальности и формирование соответствующих умений, навыков и владений.

Ординатор должен знать:

- основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения;
- общие вопросы организации медико-генетической службы в Российской Федерации (в том числе лабораторной) и за рубежом, систему взаимодействия со всеми службами практического здравоохранения (больнично-поликлиническими учреждениями, родильными домами, системой медико-социальной экспертизы, региональными и федеральными медико-генетическими службами, профильными кафедрами, другими врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и др.), включая просветительскую работу среди медицинских работников и населения;
- правила оформления медицинской документации, заключений, выдачи справок и листков нетрудоспособности по уходу за больным ребенком в соответствии с действующей инструкцией;
- методики сбора и медико-статистического анализа о частоте и распространённости наследственной патологии, выявления факторов влияющих на изменение этих показателей;
- общую и медицинскую генетику (в т.ч. клиническую);
- строение, физиологию и патофизиологию органов и систем;
- анатомо-физиологические, возрастные и половые особенности здорового и больного ребенка, взаимосвязь функциональных систем организма и уровень их регуляции в различные возрастные периоды;
- основные вопросы нормальной и патологической физиологии органов и систем человека, взаимосвязь функциональных систем организма и уровни их регуляции;

- причины возникновения патологических процессов в организме, механизмы их развития и клинические проявления; основы тератогенеза, механизмы действия различных тератогенов (в том числе, лекарственных препаратов);
- современную классификацию, этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения и дифференциальную диагностику наиболее часто встречающихся наследственных болезней обмена веществ;
- принципы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний;
- современные методы параклинической и лабораторной (в том числе и специальные генетические) диагностики основных врождённых, наследственных и наследственно обусловленных нозологических форм и патологических состояний;
- современные методы и подходы к терапии наследственной и наследственно обусловленной патологии человека: основы генной и клеточной терапии, принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена, принципы таргетной противоопухолевой терапии и др.;
- принципы оказания медико-генетической помощи (основы медико-генетического консультирования);
- методы профилактики врождённой и наследственной патологии;
- принципы организации массового скрининга: 1) новорожденных на наследственные болезни обмена и нарушения слуха; 2) массового пренатального скрининга для выявления патологии плода, характеристику используемых методов;
- принципы диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии;
- вопросы реабилитации при наследственной патологии;
- основные задачи и методы повышения и совершенствования медико-генетической грамотности врачей различных специальностей и населения;
- вопросы временной и стойкой нетрудоспособности, организация ВТЭ.

Ординатор должен уметь:

- получить информацию о заболевании, собрать информацию о состоянии здоровья консультирующегося (пациенте) и членах его семьи (составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.);
- провести клинический осмотр, оценить физическое и нервно-психическое развитие/состояние пациента;
- составить план обследования, определить специальные методы исследования (лабораторные, рентгенологические, эндоскопические, радиоизотопные, функциональные и др.), необходимые для уточнения диагноза;
- расшифровать результаты анализов и разъяснить их;
- назначить необходимое лечение;
- провести работу для профилактики манифестации клинических симптомов болезни, повторного случая рождения ребёнка с врождённой или наследственной

патологией в отягощённых семьях и возникновения наследственной и врождённой патологии у детей супружеских пар из группы риска и др.;

- назначить лечебное питание с учетом общих факторов и характера заболевания;
- назначить реабилитационные мероприятия;
- оформить необходимую медицинскую документацию;
- проводить анализ динамики частоты и распространённости врождённой и наследственной патологии в регионе;
- осуществлять пропаганду медико-генетических знаний;
- составить отчет о своей работе и провести анализ ее;
- определить показания для госпитализации, организовать ее.

Ординатор должен владеть:

- деонтологическими навыками и принципами медицинской этики;
- методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания;
- методами определения и оценки физического развития;
- методами обследования (перкуссия, пальпация, аускультация);
- методикой оценки лабораторных и функциональных методов обследования пациента с наследственной (предположительно наследственной) патологией;
- трактовкой результатов эндоскопического исследования (эзофагогастроскопия, дуоденоскопия, колоноскопия);
- трактовкой результатов рентгенологических и радиоизотопных исследований (исследований жкт с ва, ирригография, сцинтиграфия) (эзофагогастроскопия, дуоденоскопия, колоноскопия); дать по ним заключение;
- назначением специфической диетотерапии и методикой расчета питания пациентам с наследственными болезнями обмена веществ;
- выбором реабилитационных мероприятий;
- определением показаний к госпитализации и организацией ее;
- ведения медицинской документации;
- проведением диспансеризации больных с наследственными болезнями обмена веществ;
- формированием и осуществлением плана амбулаторного наблюдения;
- навыками оказания неотложной помощи.

1.3. Карта компетенций дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ»

№ 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,	- общую и медицинскую генетику (в т.ч. клиническую); - методы ранней	-определить специальные методы исследования (лабораторные,	- основами ведения медицинской документации; - методикой сбора и

		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);	диагностики и профилактики наследственных болезней обмена веществ; -причины возникновения патологических процессов в организме, механизмы их развития и клинические проявления; основы тератогенеза, механизмы действия различных тератогенов (в том числе, лекарственных препаратов)	рентгенологические, эндоскопические, радиоизотопные), необходимые для уточнения диагноза; - расшифровать результаты анализов и разъяснить их; - провести работу для профилактики манифестации клинических симптомов болезни, повторного случая рождения ребёнка с врождённой или наследственной патологией в отягощённых семьях и возникновения наследственной и врождённой патологии у детей супружеских пар из группы риска и др.	оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания; - методами определения и оценки физического развития; - методами обследования (перкуссия, пальпация, аускультация); - методикой оценки лабораторных и функциональных методов обследования пациента с наследственной (предположительно наследственной) патологией; - трактовкой результатов эндоскопического исследования (эзофагогастроскопия, дуоденоскопия, колоноскопия); - трактовкой результатов рентгенологических и радиоизотопных исследований (исследований жкт с ва, ирригография, сцинтиграфия) (эзофагогастроскопия, дуоденоскопия, колоноскопия); дать по ним заключение
2.	ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения (ПК-2);	-общую и медицинскую генетику (в т.ч. клиническую); - методы профилактики врождённой и наследственной патологии; - принципы организации массового скрининга: 1) новорожденных на наследственные болезни обмена и	- получить информацию о заболевании, собрать информацию о состоянии здоровья консультирующегося (пациенте) и членах его семьи (составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.); - провести клинический осмотр,	-методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения

			нарушения слуха; 2) массового пренатального скрининга для выявления патологии плода, характеристику используемых методов; - принципы диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии.	оценить физическое и нервно-психическое развитие/состояние пациента; - составить план обследования, определить специальные методы исследования (лабораторные, рентгенологические, эндоскопические, радиоизотопные, функциональные и др.), необходимые для уточнения диагноза; - расшифровать результаты анализов и разъяснить их; - провести работу для профилактики манифестации клинических симптомов болезни, повторного случая рождения ребёнка с врождённой или наследственной патологией в отягощённых семьях и возникновения наследственной и врождённой патологии у детей супружеских пар из группы риска и др.	заболевания - методами определения и оценки физического развития; -методами обследования (перкуссия, пальпация, аускультация); -методикой оценки лабораторных и функциональных методов обследования пациента с наследственной (предположительно наследственной) патологией; -трактовкой результатов эндоскопического исследования (эзофагогастроскопия, дуоденоскопия, колоноскопия); -трактовкой результатов рентгенологических и радиоизотопных исследований (исследований жкт с ва, ирригография, сцинтиграфия) (эзофагогастроскопия, дуоденоскопия, колоноскопия); дать по ним заключение; проведением диспансеризации больных с наследственными болезнями обмена веществ
3.	ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5)	- алгоритмы дифференциальной диагностики при постановке диагноза с учетом Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); - принципы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний; -современные методы	- провести дифференциальную диагностику наследственных заболеваний обмена веществ, обосновать клинический диагноз, схему, план и тактику ведения больного, его лечение; -расшифровать результаты анализов и разъяснить их; - уметь пользоваться МКБ	-методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания; - методами определения и оценки физического развития; -методами

			параклинической и лабораторной (в том числе и специальные генетические) диагностики основных врождённых, наследственных и наследственно обусловленных нозологических форм и патологических состояний; -современные методы и подходы к терапии наследственной и наследственно обусловленной патологии человека: основы генной и клеточной терапии, принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена, принципы таргетной противоопухолевой терапии и др.; -принципы оказания медико-генетической помощи (основы медико-генетического консультирования);		обследования (перкуссия, пальпация, аускультация); -методикой оценки лабораторных и функциональных методов обследования пациента с наследственной (предположительно наследственной) патологией; -трактовкой результатов эндоскопического исследования (эзофагогастроскопия, дуоденоскопия, колоноскопия); -трактовкой результатов рентгенологических и радиоизотопных исследований (исследований жкт с ва, ирригография, сцинтиграфия) (эзофагогастроскопия, дуоденоскопия, колоноскопия); дать по ним заключение;
4.	ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании гастроэнтерологической медицинской помощи (ПК-6)	- принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена	-назначить лечебное питание с учетом общих факторов и характера заболевания;	-назначением специфической диетотерапии и методикой расчета питания пациентам с наследственными болезнями обмена веществ
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)	- вопросы реабилитации при наследственной патологии	- назначить реабилитационные мероприятия	выбором реабилитационных мероприятий

II. Содержание дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ»

Индекс	Наименование дисциплины, разделов	Шифр компетенций
Б1.В.ДВ	**Дисциплины по выбору**	
Б1.В.ДВ.1.2	**Наследственные болезни обмена веществ**	ПК-1, ПК-2, ПК-5,

		ПК-6, ПК-8
Раздел 1.	Теоретические основы клинической генетики	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 2.	Основные методы обследования при наследственных болезнях нарушения обмена веществ	ПК-1, ПК-2
Раздел 3.	Наследственные болезни нарушения аминокислот	ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 4.	Наследственные болезни нарушения углеводов	ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 5.	Наследственные болезни нарушения обмена липидов.	ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 6.	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов	ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 7.	Наследственные болезни нарушения транспорта и утилизации металлов	ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 8.	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма.	ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 9.	Нарушения обмена клеточных органелл.	ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 10.	Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии.	ПК-1, ПК-2

Раздел 1. Теоретические основы клинической генетики.

1.1. Этиология и патогенез наследственной патологии.

Общая характеристика (этиология и патогенез, классификации, распротранённость). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней обмена веществ. Взаимодействие генотипа и среды в формировании наследственных болезней обмена веществ.

1.2. Принципы диагностики наследственных болезней обмена веществ. Клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики. Уровни диагностики наследственных болезней обмена веществ (исследование дефектного гена, анализ аномального белкового продукта, анализ блокированной метаболической цепи, оценка клинических проявлений).

1.3. Принципы лечения наследственных болезней обмена веществ и болезней с наследственным предрасположением. Симптоматические методы лечения; Патогенетическое лечение, коррекция обмена; Заместительная терапия; Этиологическое лечение. Генотерапия. Адаптивная среда как метод лечения; Медико-социальная реабилитация.

Раздел 2. Основные методы обследования при наследственных болезнях нарушения обмена веществ

2.1. Цитогенетические методы диагностики.

2.2 Биохимические методы диагностики наследственных болезней

2.3 Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней

Раздел 3. Наследственные болезни нарушения аминокислот

Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.

3.1 Гиперфенилаланинемии: общая клинико-генетическая характеристика, частоты в популяции. Фенилкетонурия, Биоптеринзависимые гиперфенилаланинемии и др.: клиническая картина и метаболические нарушения, лабораторная диагностика (в рамках массового просеивания новорожденных, лабораторный контроль за лечением; ДНК-диагностика), диетотерапия (принципы расчета диеты, применение различных гидролизатов и смесей аминокислот), медико-генетическое консультирование. Материнская фенилкетонурия. Клинические признаки ФКУ у новорожденных.

3.2 Нарушение обмена тирозина. Тирозинемии: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз. Наследственная тирозинемия, тип 1 (гепаторенального типа). Наследственная тирозинемия, тип 2 (синдром Ричнера-Ханхарта)

3.3 Алкаптонурия: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.

3.4 Нарушение цикла мочевины: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.

3.5 Нарушение обмена серосодержащих аминокислот: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз: недостаточность цистатионинбетасинтетазы, сульфитоксидазы, нарушение трансметилирования.

Раздел 4. Наследственные болезни нарушения углеводов.

Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.

4.1 Нарушение обмена галактозы: клинико-генетическая характеристика галактоземии, метаболические нарушения при галактоземии, лабораторная диагностика галактоземии (подходы к массовому скринингу галактоземии, ДНК-диагностика галактоземии).

4.2 Нарушение обмена фруктозы: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.

4.3 Болезни накопления гликогена: клинико-генетическая характеристика (печеночные формы (недостаточность глюкозо-6-фосфатазы), мышечные формы, генерализованные формы).

Раздел 5. Наследственные болезни нарушения обмена липидов.

Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемия.

Раздел 6. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов

Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность гипоксантингуанинфосфорибозилтрансферазы. Недостаточность аденозиндезаминазы.

Раздел 7. Наследственные болезни нарушения транспорта и утилизации металлов.

Болезнь Вильсона-Коновалова. Болезнь Менкеса. Гемохроматоз.

Раздел 8. Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма.

Общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Порфирии: печеночные и эритропоэтические формы. Нарушение синтеза желчных кислот.

Раздел 9. Нарушения обмена клеточных органелл.

9.1 Нарушение энергетического обмена в митохондриях: Общая клиническая характеристика, метаболические нарушения, принципы диагностики (лабораторная диагностика), лечение и прогноз.

Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения окисления жирных кислот. Недостаточность ферментов дыхательной цепи: 1) Неонатальные и инфантильные формы: синдром Пирсона, синдром Вольфрама, кетоацидотическая форма; 2) Взрослые формы: MERRF, MELAS, LHON, синдром Кернс-Сейра.

9.2 Лизосомные болезни: общая характеристика, критерии лизосомных болезней, особенности накапливающихся субстратов, лабораторная диагностика, лечение. Мукополисахаридозы: клинико-генетические формы. I-клеточная болезнь (Маннозидоз). Сфинголипидозы: Метахроматическая лейкодистрофия. Лейкодистрофия Крабе. Болезнь Гоше. Болезнь Ниманна-Пика.Болезнь Фабри. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия.

9.3 Пероксисомные болезни: общая характеристика, нарушения функции пероксисом, диагностика, лечение. Синдром Цельвегера. Адренолейкодистрофия (варианты). Болезнь Рефсума (формы). Ризомелическая точечная хондродисплазия. Глютаровая ацидемия, тип 3. Акаталаземия.

Раздел 10. Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии.

10.1 Медико-генетическое консультирование

Функции и задачи медико-генетических консультаций: медицинские (диагностические, профилактические), социально-психологические, организационные, образовательные (в т.ч. на современном этапе). Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование. Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического. риска

10.2. Профилактика болезней с наследственным предрасположением.

Принципы медико-генетического консультирования при МФБ. Принципы диспансеризации семей с МФБ. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний.

10.3 Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.

Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению. Контроль качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врождённой патологии. Региональные и этнические особенности программ.

Неонатальный биохимический скрининг: программы массового скрининга новорожденных на ФКУ, гипотиреоз, муковисциидоз, галактоземия и адреногенитальный синдром.

III. Учебно-тематический план дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ»

Индекс	Наименование дисциплин, разделов, тем и т.д.	Количество часов						Контроль	Шифр компетенции
		ЗЕТ	**Всего**	**Ауд.**	**Л**	**Пр**	**Ср**		
Б1.В.ДВ.1.2	**Наследственные болезни обмена веществ**	**3**	**108**	**90**	**6**	**84**	**18**	**Зачет**	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 1	**Теоретические основы клинической генетики.**		**12**	**11**	**1**	**10**	**1**	Зачет	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-ПК-8

1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии.		3	3	1	2	-		ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
1.2	Принципы диагностики наследственных болезней обмена веществ.		5	5	-	4	1		ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
1.3	Принципы лечения наследственных болезней обмена веществ и болезней с наследственным предрасположением		4	4	-	4	-		ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 2	**Основные методы обследования при наследственных болезнях нарушения обмена веществ**		**9**	**8**	**-**	**8**	**1**		ПК-1, ПК-2
2.1	Цитогенетические методы диагностики.		2	2	-	2	-		ПК-1, ПК-2
2.2	Биохимические методы диагностики наследственных болезней		4	4	-	3	1		ПК-1, ПК-2
2.3	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней		3	3	-	3	-		ПК-1, ПК-2
Раздел 3	**Наследственные болезни нарушения аминокислот**		**12**	**10**	**1**	**9**	**2**		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
3.1	Гиперфенилаланинемии		2	2	1	1	-		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
3.2	Нарушение обмена тирозина		3	2	-	2	1		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
3.3	Алкаптонурия		2	2	-	2	-		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
3.4	Нарушение цикла мочевины		2	2	-	2	-		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
3.5	Нарушение обмена серосодержащих аминокислот		3	2	-	2	1		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 4	**Наследственные болезни нарушения углеводов**		**12**	**10**	**1**	**9**	**2**	Текущий контроль	ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
4.1	Нарушение обмена галактозы		4	4	1	3	-		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
4.2	Нарушение обмена фруктозы		4	3	-	3	1		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
4.3	Болезни накопления гликогена		4	3	-	3	1		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 5	**Наследственные болезни нарушения обмена липидов.**		**12**	**10**	**1**	**9**	**2**		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 6	**Нарушения обмена пуринов и пиримидинов**		**10**	**8**	**-**	**8**	**2**		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 7	**Наследственные болезни нарушения транспорта и утилизации металлов**		**11**	**9**	**1**	**8**	**2**		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 8	**Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма.**		**10**	**8**	**-**	**8**	**2**		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 9	**Нарушения обмена клеточных органелл.**		**12**	**10**	**1**	**9**	**2**		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
9.1	Нарушение энергетического обмена в митохондриях		4	4	-	3	1		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
9.2	Лизосомные болезни		3	3	-	3	-		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
9.3	Пероксисомные болезни		5	5	1	3	1		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
Раздел 10	**Основные принципы и методы профилактики наследственной и врожденной патологии**.		**8**	**6**	**-**	**6**	**2**		ПК-1, ПК-2
10.1	Медико-генетическое консультирование		3	3	-	3	-		ПК-1, ПК-2
10.2	Профилактика болезней с наследственным предрасположением.		3	3	-	2	1		ПК-1, ПК-2
10.3	Скрининг, как метод профилактики		2	1	-	1	1		ПК-1, ПК-2

	наследственной патологии								

IV. Оценочные средства для контроля качества подготовки по дисциплине (модулю) «Наследственные болезни обмена веществ»

4.1. Формы контроля и критерии оценивания

- текущий контроль проводится по итогам освоения каждой темы раздела учебно-тематического плана в виде защиты реферата, или устного собеседования, или решения задачи.

- промежуточный контроль знаний и умений ординаторов проводится в форме зачёта после освоения дисциплины.

Обучающимся ординаторам предлагается дать ответы на 30 заданий в тестовой форме и/или билет, включающий три контрольных вопроса и задачу.

Критерии оценки результатов контроля:

Результаты тестирования оцениваются по четырёхбалльной системе:

«Отлично» - 90-100% правильных ответов;
«Хорошо» - 80-89% правильных ответов;
«Удовлетворительно» - 71-79% правильных ответов;
«Неудовлетворительно» - 70% и менее правильных ответов.

Результаты собеседования оцениваются:

- **«Зачтено»** – клинический ординатор подробно отвечает на теоретические вопросы, решает предложенную ситуационную задачу.
- **«Не зачтено»** – не владеет теоретическим материалом и допускает грубые ошибки, не решает предложенную ситуационную задачу.

Ординатор считается аттестованным (оценка - «зачтено») при наличии положительной оценки на вариант тестового задания (30 вопросов) и оценки «зачтено» за собеседование.

4.2. Примерные задания

4.2.1. Примерные задания для текущего контроля

Вопросы для собеседования:

1. Современные подходы к диагностике, лечению и профилактике наследственных болезней обмена веществ.
2. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней
3. обмена веществ.
4. Мукополисахаридозы: клинико-генетические формы.
5. Нарушение обмена фруктозы: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз
6. Гиперфенилаланинемии: общая клинико-генетическая характеристика, частоты в популяции.
7. Неонатальный биохимический скрининг

4.2.2. Примерные задания для промежуточного контроля

Вопросы тестового контроля

№	Прав. ответ		Вопрос и варианты ответа			
1			**Тип наследования галактоземии**			
			сцепленный с полом			
	*		аутосомно-рецессивный			
			аутосомно-доминантный			
2			**В основе патогенеза галактоземии лежит**			
			дефицит галактозы в питании ребенка			
			дисахаридазная недостаточность			
	*		нарушение ферментативного превращения галактозы в глюкозу			
			увеличение содержания галактозы в молоке матери			
3			**Для скрининг теста на фенилкетонурию используют определение уровня фенилаланина:**			
	*		в моче			
			в крови			
			в слюне			
			в кале			
4			**Врожденные аминоацидопатии – это заболевания, обусловленные дефектом различных ферментов, участвующих в:**			
			углеводном обмене			
	*		белковом обмене			
			липидном обмене			
			все выше перечисленное			
5			**Типичные места накопления сфингомиелина при болезни Ниманна-Пика**			
			почки			
	*		мозг			
	*		печень			
	*		ретикулоэндотелиальная система			
	*		кости			

Примеры ситуационных задач:

Задача 1

Девочка Оля Д., 17 лет, поступила в отделении гастроэнтерологии с жалобами на слабость, периодические боли в животе.

Из анамнеза: девочка от 2й беременности, 2х срочных родов, ранний анамнез не отягощен. В возрасте 5 лет перенесла лакунарную ангину, из детских инфекций перенесла краснуху, ветряную оспу.

Около 2-3 месяцев назад девочку стали беспокоить периодические боли в животе, головные боли, утомляемость. При обследовании в поликлинике выявлено повышение трансаминаз до 2-3 норм, маркеры гепатитов А, В, С – отрицательные.

При поступлении: состояние средней тяжести, самочувствие удовлетворительное. Телосложение правильное, питание удовлетворительное. Рост 175 см, вес 58 кг. Кожные покровы бледно-розовые, на коже лица и спины единичные элементы угревой сыпи. Видимые слизистые розовые, чистые. Периферические лимфоузлы не увеличены. Костно-мышечная система без особенностей. Носовое дыхание не затруднено. Дыхание в легких везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные. Язык чистый, влажный. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации, безболезненный. Печень +2 см из-под края реберной дуги, плотно-эластичной консистенции, безболезненная; селезенка не пальпируются. Стул регулярный, оформленный, коричневый. Симптом «поколачивания» отрицательный. Мочеиспускание свободное. Сознание ясное, контакт с окружающими адекватный, психическое развитие по возрасту. Менингеальной и очаговой симптоматики нет.

Общий анализ крови: эр $4{,}29\times10^{12}$/л, Нв 135 г/л, л $7{,}6\times10^{9}$/л, п-0, с-50, л-38, эоз.-2, баз.-1, мон.- 9, тромб 200×10^{9}/л. СОЭ 3 мм/час.

Общий анализ мочи: цвет- желтый, плотность 1024, pH 6.0, белок – отр., глюкоза – отр., уробилиноиды – отр., эпителий плоский немного, переходный – нет, эритроциты измененные 0-1 в п/зр, лейк.0-1 в п/зр, слизь – много, оксалаты – немного.

Б/х крови: общий белок 66 г/л, альбумин 35 г/л, мочевина 4.1 ммоль/л, креатинин 65.9 ммоль/л, билирубин общ. 15.2 мкмоль/л, билирубин прямой 2.7 мкмоль/л, АЛТ 161 Ед/л, АСТ 80.3 Ед/л, ЩФ 141 (норма 42-110) Ед/л, ЛДГ 141 (100-320) Ед/л, ГГТП 49 (норма 5.0-35.0) Ед/л, глюкоза 4.5 ммоль/л.

Уровень альфа-1-антитрипсина: 110 мг/дл (норма 88.0-174.0)

Уровень церулоплазмина в сыворотке 10,50 мг/дл (норма 22.0-58.0).

Суточный объем меди в моче: 204,4 мкг/сут (норма <50 мкг/л).

Проба с Д-пеницилламином: суточный объем меди в моче 799,2 мкг/сут

Узи органов брюшной полости: негрубые диффузные изменения паренхимы печени с легкими гемодинамическими нарушениями. Реактивные изменения поджелудочной железы, утолщените стенок желчного пузыря.

Эластометрия печени: стадия фиброза F1-2 по METAVIR.

ЗАДАНИЯ:

1. Поставьте и обоснуйте диагноз. Каков патогенез заболевания?
2. Существует ли генетическая диагностика заболевания? Консультация каких специалистов показана пациентке?
3. Назначьте лечение. Какие продукты питания следует исключить из рациона пациентов при данном заболевании и почему?

(Болезнь Вилсона-Коновалова)

Задача № 2

Девочка 1 года 6 месяцев от первой беременности, 1-х срочных родов. Родилась с массой тела 3200 г, длиной 50 см. Период новорожденности без особенностей. На грудном вскармливании до 7 мес. Аппетит был удовлетворительным, срыгивала редко, стул был нормальным. Временами отмечалась вялость и повышенная потливость ребенка, особенно по утрам. Отмечался однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей. Масса тела в возрасте одного года 8500 г, рост 72 см.

При осмотре масса тела 10 кг, рост 74 см. Обращают на себя внимание: «кукольное» лицо, короткая шея, выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа бледно-розовая, в области тенара и гипотенара - ярко-розовая («печеночная ладонь»), венозная сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. Границы сердца: правая – по правому краю грудины, верхняя – 2 ребро,

левая - на 0,5 см кнаружи от срединно-ключичной линии. Тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 120 уд. в мин. Печень выступает из-под края реберной дуги на 12 см, плотная. Селезенка не пальпируется. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту.

Клинический анализ крови: Hb – 120 г/л, Эр – 4,2х1012/л, Лейк – 9,0х109/л, п/я – 2%, с/я – 29%, э – 1%, л – 60%, м – 8%, СОЭ – 5мм/час

Биохимический анализ крови: общий белок – 75 г/л, альбумины – 53%, глобулины: α1 - 5%, α2 - 12%, β - 15%, γ – 15%, билирубин общий – 10,5, прямой – 3,0, АлАТ – 87 Ед/л, АсАТ – 70 Ед/л, холестерин – 9,2 ммоль/л (норма 5,5), общ. липиды - 14 г/л (норма 4,5 – 7), глюкоза – 2,9 ммоль/л, мочевая кислота – 0,65 ммоль/л (норма – 0,17 – 0,41), молочная кислота – 2,8 ммоль/л (норма – 1,0 – 1,7).

Кислотно-основное состояние крови: pH = 7,32, BE = -6ммоль/л.

Задание:

1. Ваш предварительный диагноз
2. Какие нарушения лежат в основе этого заболевания
3. Основные принципы лечения

(болезнь Гирке)

Примерные темы рефератов:

1. Болезнь Гоше
2. Современные методы цитогенетического анализа.
3. Современные аспекты изучения эпидемиологии наследственных заболеваний.
4. Современные методы селективного скрининга наследственных болезней обмена.
5. Молекулярно-генетические аспекты диагностики наследственных болезней нарушения обмена липидов.
6. Современные подходы к диагностике, лечению и профилактике наследственные болезней нарушения транспорта и утилизации металлов.
7. Организация медико-генетической службы в России.

4.2.3. Виды и задания по самостоятельной работе ординатора (примеры)

1. Подготовка доклада на конференцию (реферативную, клиническую);
2. Учебно-исследовательская работа по научной тематике кафедры;
3. Подготовка письменных аналитических работ;
4. Подготовка и защита рефератов;
5. Подготовка конспекта беседы с родителями или пациентами в рамках санитарной просветительной работы;
6. Создание санитарного бюллетеня, «листовок»;
7. 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) «Наследственные болезни обмена веществ».**

V. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля) «Наследственные болезни обмена веществ»

Основная литература:

1. Педиатрия [Электронный ресурс] : нац. рук. : в 2 т. Т. 1 / под ред. А. А. Баранова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 1017 с. : ил. - URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.

2. Педиатрия [Электронный ресурс] : нац. рук. : в 2 т. Т. 2 / под ред. А. А. Баранова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009 – 1024 с. : ил. - URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.

3. Воронцов, И. М. Пропедевтика детских болезней [Текст] : учеб. для мед. вузов / И. М. Воронцова, А. М. Мазурин ; [под общ. ред. О. А. Маталыгиной]. - 3-е изд., доп. и перераб. - Санкт-Петербург : Фолиант, 2010.

4. Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 582 с. : ил. - URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.

5. 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.

6. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика : геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов] / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010.

7. 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. Педиатрия [Электронный ресурс] : учеб. для мед. вузов / [В. Г. Арсентьев и др.] ; под ред. Н. П. Шабалова. – Санкт-Петербург : СпецЛит, 2010. – 936 с. : ил. – (Учебник для медицинских вузов). - URL : http://e.lanbook.com.

2. Запруднов, А. М. Детские болезни [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. Т. 1 / А. М. Запруднов, К. И. Григорьев, Л. А. Харитонова. – 2-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 768 с. : ил. - URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.

3. Запруднов, А. М. Детские болезни [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. Т. 2 / А. М. Запруднов, К. И. Григорьев, Л. А. Харитонова. – 2-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 752 с. : ил. - URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.

4. Детские болезни [Электронный ресурс] : [учеб. для мед вузов] / [Л. Н. Баженова, Г. Н. Баяндина, Н. А. Белоусова и др.] ; под ред. А. А. Баранова. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 1006 с. ил. - URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.

5. Шустов, С. Б. Клиническая эндокринология [Текст] : [руководство]. - Москва : МИА, 2012. - 630 с.

6. Дедов, И. И. Справочник детского эндокринолога [Текст]. - Москва : Литтерра, 2011. - 524 с.

7. Руководство по детской эндокринологии [Текст] / под ред. Ч. Г. Д. Брука, Р. С. Браун ; пер. с англ. под ред. В. А. Петерковой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 342 с. : ил. - Пер. изд.: Handbook of Clinical Pediatric Endocrinology /ed. by C. G. D. Brook, R.S. Brown (Blackwell).

8. Наглядная эндокринология [Текст] : пер. с англ. / под. ред. Г. А. Мельниченко. - 2-е изд. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2008. - 117 с. : ил. - Загл. ориг.: The endocrine system at a glance /Ben Greenstein, Diana F. Wood.

9. Маколкин, В. И. Метаболический синдром [Текст] / В. И. Маколкин. - М. : МИА, 2010. - 142 с.

10. Михайлова, С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков [Текст] : диагностика и подходы к лечению : [практическое руководство]. - Москва : Литтерра, 2011. - 341 с. : ил. - (Практические руководства).

11. Ожирение [Текст] : (клинические очерки) / А. Ю. Барановский и др. ; под ред. А. Ю. Барановского, Н. В. Ворохобиной. - Санкт-Петербург : Диалект, 2007. - 240 с.

12. Нарушения углеводного обмена в практической деятельности участкового терапевта и семейного врача : учебно-методическое пособие для участковых терапевтов и врачей общ. практики / Российский государственный медицинский университет ; сост. : Г. Е. Ройтберг и др. - Москва : РГМУ, 2008.

13. Питерс-Хармел, Э. Сахарный диабет : диагностика и лечение : пер. с англ. / Э. Питерс-Хармел, Р. Матур. - Москва : Практика, 2008. - 496 с. - Загл. и авт. ориг.: Diabetes Mellitus / A. Peters Harmel, R. Mathur.

14. 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. - 578 с.

15. Стандарты оказания специализированной помощи детям и подросткам с гематологическими и онкологическими заболеваниями [Текст] : Российский государственный медицинский университет им. Н.И. Пирогова и др. / [Э. В. Агеенкова, Л. В. Валентей, С. В. Варфоломеева и др.]. - Москва : МЕДПРАКТИКА-М, 2009. - 575 с.

16. Козинец, Г. И. Анализы крови и мочи [Текст] : клиническое значение / Г. И. Козинец. - 2-е изд., доп. и перераб. - Москва : Практ. медицина, 2011. - 151 с.

:

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) «Наследственные болезни обмена веществ»

Помещения предусмотрены для оказания медицинской помощи пациентам оснащенные специализированным оборудованием и медицинскими изделиями (тонометр, стетоскоп, фонендоскоп, термометр, медицинские весы, ростомер, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, электрокардиограф, облучатель бактерицидный, прибор для проведения внутрижелудочной pH-метрии, гастроскоп с набором для биопсии, колоноскоп с набором для биопсии, ректосигмоскоп с набором для биопсии, аппарат для ультразвуковой диагностики, набор для слепой пункционной биопсии печени, аппарат наркозно-дыхательный, аппарат искусственной вентиляции легких, инфузомат, отсасыватель послеоперационный, дефибриллятор с функцией синхронизации, стол операционный хирургический многофункциональный универсальный, хирургический, микрохирургический инструментарий, универсальная система ранорасширителей с прикреплением к операционному столу, аппарат для мониторирования основных функциональных показателей, анализатор дыхательной смеси, электроэнцефалограф, дефибриллятор с функцией синхронизации). Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет".

Перечень программного обеспечения:

–MICROSOFT WINDOWS 7, 10;
–OFFICE 2010, 2013;
–Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
–ADOBE CC;
–Photoshop;
–Консультант плюс (справочно-правовая система);
–iSpring;
–Adobe Reader;
–Adobe Flash Player;
–Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Public License;
–7-Zip;
–FastStone Image Viewer.