Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 28.07.2023 14:27:41
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России)
Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности
и молодежной политике Т.В. Бородулина
_____
«28» июня 2023 г.
(печать УМУ)

Рабочая программа дисциплины
НЕВРОЛОГИЯ, МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТКА

Специальность: 31.05.02 Педиатрия
Уровень высшего образования: специалитет
Квалификация выпускника: врач-педиатр

г. Екатеринбург
2023 год

Рабочая программа дисциплины «Неврология, медицинская генетика» составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 17.08.2015 г. № 853, и с учетом требований профессионального стандарта 02.008 «Врач - педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 27.03.2017 г. № 306н.

Программа составлена:
заведующей кафедрой нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики профессор, д.м.н. Волковой Ларисой Ивановной;
доцентом, к.м.н. Корякиной Оксаной Валерьевной;
доцентом, к.м.н. Овсовой Ольгой Викторовной;
ассистентом Невмержицкой Кристиной Сергеевной.

Программа рецензирована Дугиной Е.А., д.м.н., главным врачом ГАУЗ СО "Многопрофильный клинический медицинский центр "БОНУМ", главным внештатным специалистом детским-неврологом УрФО

Программа обсуждена и одобрена на заседании кафедры 03 апреля 2023 года, протокол №9

Программа обсуждена и одобрена Методической комиссией специальности «Педиатрия» от 09 июня 2023г. (протокол № 8).

1. Цель изучения дисциплины:

Цель – формирование у студентов необходимого объема теоретических и практических знаний по неврологии и медицинской генетике для формирования компетенций в соответствии с ФГОС ВО по специальности Педиатрия, способных и готовых к выполнению трудовых функций, требуемых профессиональным стандартом «Врач-педиатр участковый».

Задачи дисциплины:

1. Усовершенствовать знания о закономерностях передачи от поколения к поколению наследственных болезней, понимание роли наследственности в патологии человека;
2. Расширить объем знаний по вопросам организации медицинской помощи детскому населению с неврологической и генетической патологией, особенностям работы врача-педиатра;
3. Обучить практическим навыкам, необходимым для самостоятельной работы специалиста в условиях поликлиники: сбор анамнеза, методика осмотра пациента, составление плана лабораторно-инструментального обследования больного с поражением нервной системы и наиболее распространенной наследственной и врожденной патологией, с интерпретацией результатов исследования;
4. Сформировать единые подходы к алгоритмам постановки клинического диагноза, тактике ведения и лечения, профилактики наиболее распространенных заболеваний нервной системы и наследственной патологии в детском возрасте;
5. Ознакомить с возможностями современных методов диагностики неврологических заболеваний и распространенных форм наследственной и врожденной патологии у детей.

2. Место дисциплины в структуре ООП:

Дисциплина «Неврология, медицинская генетика» относится к базовой части Блока 1 «Дисциплины (модули)» ООП по специальности Педиатрия (уровень специалитета), которая направлена на формирование профессиональных знаний, умений и навыков, необходимых для полноценной подготовки врача по специальности 31.05.02 Педиатрия.

3. Требования к результатам освоения дисциплины на основании ФГОС:

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование у выпускника следующих компетенций:

- готовностью к медицинскому применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач (ОПК-8);
- способностью к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач (ОПК-9);
- способностью и готовностью к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми детьми и детьми с хроническими заболеваниями (ПК-2);
- готовностью к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания (ПК-5);
- способностью к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра, принятой 43-ей Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1989 г. (ПК-6);
- способностью к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами (ПК-8);
- готовностью к ведению и лечению пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара (ПК-9);
- готовностью к участию в оказании скорой медицинской помощи детям при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства (ПК-11).

В результате изучения дисциплины студент должен:

Знать:

- анатомо-физиологические особенности строения и функции центральной и периферической нервной системы ребенка в разные возрастные периоды детства;
- наиболее распространенные неврологические синдромы, семиотику поражения нервной системы у детей и подростков в острый и восстановительный периоды болезни;
- алгоритмы оказания помощи неврологическому больному педиатрического профиля;
- основные инструментальные и лабораторные методы, применяемые для оценки состояния нервной системы в детском возрасте;
- принципы лечения и профилактики осложнений наиболее распространенных заболеваний нервной системы у детей и подростков;
- современное представление о геноме человека, роли наследственности в определении здоровья и патологии;
- особенности этиологии, патогенеза и клинических проявлений наследственной патологии у детей, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней;
- принципы лечения и профилактики наследственных болезней и врожденных пороков развития, реабилитации больных с наследственной патологией;
- цель, задачи, показания, этапы и содержание медико-генетического консультирования, тактику врача в использовании медико-генетической консультации;
- массовые просеивающие программы: критерии, этапы, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу, алгоритмы диагностики.

Уметь:

- оценить уровень нервно-психического развития ребенка в основные возрастные периоды детства;
- дать оценку степени тяжести состояния неврологического больного;
- распознать основные синдромы поражения нервной системы у детей и подростков;
- сформулировать диагноз по синдромальному принципу и назначить минимально-достаточный объем обследования ребенку с заболеванием нервной системы;
- организовать профилактические мероприятия наиболее распространенных заболеваний нервной системы в разные возрастные периоды детства;
- организовать обследование пробанда при подозрении на наследственную патологию, распознать общие проявления наследственной патологии у детей, составлять карту фенотипа пациента;
- собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную и проанализировать наследственные заболевания или признак болезни в семье;
- выявить больных для проведения цитогенетического, специальных биохимических и молекулярно-генетических исследований;
- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенных синдромов и заболеваний;
- обеспечить необходимую документацию для проведения медико-генетической консультации, помочь семье в принятии решения по консультативному вопросу.

Владеть:

- методикой оценки неврологического состояния детей и подростков с заболеваниями нервной системы;
- интерпретацией основных инструментальных и лабораторных методов, применяемых для оценки состояния нервной системы у детей и подростков;
- приемами оказания экстренной помощи при неотложных состояниях у неврологических больных педиатрического профиля;

- методикой оценки объективного статуса пациентов с наследственной патологией и врожденными пороками развития, диагностики врожденных морфогенетических вариантов;

- принципами и методами пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний;

- алгоритмами диагностики, профилактики, лечения, реабилитации больных с хромосомными и генными заболеваниями.

4. Объем и вид учебной работы:

Виды учебной работы	Трудоемкость (часы)		Семестры	
			7	8
Аудиторные занятия (всего)	138		66	72
В том числе:				
Лекции	42		18	24
Практические занятия	96		48	48
Семинары				
Лабораторные работы				
Самостоятельная работа (всего)	51		20	31
В том числе: УИРС	30		20	10
Формы аттестации по дисциплине (экзамен – 8 сем)	27			27
Общая трудоемкость дисциплины	Часы 216	ЗЕТ 6		

5.Содержание дисциплины

5.1. Содержание разделов и дидактических единиц

Содержание дисциплины (дидактическая единица) и код компетенции, для формирования которой данная ДЕ необходима.	Основное содержание раздела, дидактической единицы (тема, основные закономерности, понятия, термины и т.п.)
Дисциплинарный модуль (раздел) №1 Анатомия нервной системы и топический диагноз	
ДЕ 1 - Произвольные движения и их нарушения. ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Кортико-спинальный путь, его строение и функциональное значение для организации произвольных движений. Синдромокомплекс поражения центрального и периферического мотонейрона. Характеристика синдромов поражения кортико-спинального пути на различных уровнях. Рефлекторная дуга, уровни замыкания рефлексов. Регуляция мышечного тонуса. Методика оценки двигательной сферы в различные возрастные периоды.
ДЕ 2 – Экстрапирамидная система, мозжечок. Строение и симптомы поражения. ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Основные связи и функции экстрапирамидной системы. Варианты поражения экстрапирамидной системы, классификация гиперкинезов. Строение и функции мозжечка, симптомы поражения, виды атаксий. Методика оценки функций экстрапирамидной системы и мозжечка в различные возрастные периоды.
ДЕ 3 – Чувствительность и ее нарушения. ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Строение проводников поверхностной и глубокой чувствительности. Характеристика чувствительных нарушений, явления раздражения и выпадения. Симптомы поражения проводников чувствительности на различных уровнях. Методика

	оценки чувствительной сферы в различные возрастные периоды.
ДЕ 4 – Черепные нервы. Строение и симптомы их поражения. ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Корково-ядерный путь, его строение, локализация ядер черепных нервов. Расстройства функции черепных нервов, основные клинические проявления. Дуга зрачкового рефлекса, топическое значение разных вариантов поражения. Симптомы поражения лицевого нерва на разных уровнях. Бульбарный и псевдобульбарный синдромы. Методика оценки функции черепных нервов в различные возрастные периоды.
ДЕ 5 – Спинной мозг и ствол мозга. Строение и симптомы их поражения. ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Строение спинного мозга, анатомическое и функциональное. Симптомы поражения спинного мозга на разных уровнях. Структура ствола головного мозга. Понятие альтернирующего синдрома. Основные альтернирующие синдромы (Вебера, Фовилля, Гублера, Джексона).
ДЕ 6 – Кора больших полушарий и симптомы поражения. ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Строение коры больших полушарий, первая и вторая сигнальные системы. Современная классификация полей коры больших полушарий, симптомы поражения различных долей головного мозга. Методика оценки высших корковых функций.
Дисциплинарный модуль №2 Нервные болезни	
ДЕ 7 – Оценка неврологического статуса, особенности осмотра у детей. Семиотика поражения. ПК-2, ПК-5, ПК-6.	Анатомо-физиологические особенности ЦНС в разные периоды детства. Особенности методики сбора неврологического анамнеза и оценки неврологического статуса в разные возрастные периоды детства. Особенности неврологического осмотра новорожденного и детей грудного возраста. Безусловные рефлексы новорожденного, их диагностическая значимость. Семиотика поражения структур нервной системы: общемозговой, менингеальный синдромы и очаговая неврологическая симптоматика. Методология построения неврологического диагноза: топическая и нозологическая. Становление основных навыков нервно-психического развития у грудного ребенка и ребенка в возрасте до 3 лет.
ДЕ 8 – Эпилепсия и неэпилептические пароксизмальные состояния у детей ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11.	Основные механизмы эпилептогенеза. Классификация эпилептических припадков. Основные формы эпилепсии и эпилептические синдромы. Эпилептический статус, классификация, клиника, осложнения, принципы оказания медицинской помощи на разных этапах. Принципы фармакологического лечения эпилепсии. Неэпилептические пароксизмы (синкопальные состояния, аффективно-респираторные и др.).
ДЕ 9 – Перинатальная патология ЦНС и ее последствия. ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.	Перинатальный период, основные этиологические факторы, патогенетические механизмы поражения ЦНС в перинатальный период. Классификация и подходы к формулировке диагноза, основные клинические синдромы. Комплекс обследования и терапии. ДЦП: причины, патогенез, клиника, диагностика, лечение, прогноз. Подходы к постановке диагноза.
ДЕ 10 – Наследственная патология нервной системы. ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.	Прогрессирующие мышечные дистрофии (ПМД), патогенетические механизмы, патоморфология. ПМД Дюшенна, тип наследования, клинические проявления, диагностика, дифференциально-диагностические критерии. Принципы терапии, комплекс реабилитационных мероприятий. Спинальные и невральные амиотрофии (болезнь Верднига-Гоффманна, Шарко-Мари), типы наследования, клиника, диагностика, подходы

	к терапии. Миастения, патогенез, классификация, клиническая характеристика, методы диагностики, терапия. Факоматозы, патогенез, классификация, общая характеристика группы. Диагностические критерии, прогноз, подходы к терапии при нейрофиброматозе Реклингхаузена, туберозном склерозе, энцефалотригеминальном ангиоматозе. Гепатоцеребральная дегенерация, этиопатогенез, классификация, клиника, диагностика, лечение. Семейная атаксия Фридрейха, патогенетические и патоморфологические механизмы, клинические проявления, диагностика, принципы терапии.
ДЕ 11 – Инфекционные заболевания нервной системы у детей. Демиелинизирующие заболевания. Заболевания периферической нервной системы, полиневропатии ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.	Классификация нейроинфекций, основные синдромы, особенности течения инфекционного поражения нервной системы бактериальной и вирусной этиологии. Внутриутробные инфекции (герпетическая, цитомегаловирусная), клиника, диагностика, принципы терапии. Демиелинизирующие заболевания нервной системы в детском возрасте, рассеянный склероз, острый рассеянный энцефаломиелит, лейкоэнцефалиты) патогенез, клиника, лечение. Заболевания периферической нервной системы, полиневропатии, этиологическая классификация, клиника, диагностика, лечение
ДЕ 12 – Сосудистые заболевания головного мозга в детском возрасте. Травмы головного и спинного мозга. ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11.	Классификация сосудистых заболеваний головного мозга. Патофизиология церебрального инсульта. Транзиторная ишемическая атака. Ишемический инсульт и геморрагический инсульт. Факторы риска инсульта, этиопатогенетические подтипы, особенности клиники. Лечение, нейрохирургические подходы и профилактика. Аневризмы и артерио-венозные мальформации у детей. Классификация, клиника, диагностика и коррекция. Синдром вегетативной дисфункции к детей, основные клинические проявления. Мигрень, клиника, особенности течения в детском возрасте, подходы к терапии. Классификация черепно-мозговой травмы. Ведущие синдромы при ЧМТ, клиническая картина при сотрясении, ушибах головного мозга, диффузном аксональном повреждении, сдавлении головного мозга. Особенности течения ЧМТ у детей раннего возраста. Диагностические и лечебные мероприятия, тактика оказания медицинской помощи больным с ЧМТ на догоспитальном этапе. Исходы и осложнения при ЧМТ, диспансерное наблюдение. Травма спинного мозга, патогенетические механизмы, клиника, диагностика, врачебная тактика.
ДЕ 13 – Опухоли нервной системы, классификация, клиника, диагностика. Оболочки головного и спинного мозга. Ликвор. Гидроцефалия. ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.	Классификация опухолей ЦНС. Особенности течения различных типов опухолей. Первичные и метастатические опухоли мозга. Особенности течения супра- и субтенториальных, конвекситальных и глубинных опухолей, опухолей средней линии. Клиника опухолей головного мозга и спинного мозга. Диагностика опухолей ЦНС (клиническая и параклиническая). Экстренные, срочные и относительные показания к операции. Анатомия и физиология ликворной системы, характеристика основных лабораторных исследований и оценка показателей ликвора в педиатрии. Техника проведения люмбальной пункции у детей. Этиология, патогенез и классификация гидроцефалии. Клиника гидроцефалии у детей в возрасте до года и у детей старшей возрастной группы. Особенности течения ок-

	клюзионной гидроцефалии. Принципы диагностики, методы консервативной и оперативной коррекции, виды ликворошунтирующих операций, возможные осложнения. Прогноз при различных формах гидроцефалии, диспансеризация больных.
Дисциплинарный модуль №3 Медицинская генетика	
ДЕ 14 - Медико-генетическое консультирование. ПК-2, ПК-5, ПК-8.	Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Задачи медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Организация медико-генетической службы в России. Уровни организации МГС. Медико-генетическое консультирование (МГК), цель, задачи, показания и этапы МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Генетический риск, степени риска. Методика сбора генеалогической информации, ее особенности при различной патологии. Анализ медицинской документации, возможные ошибки. Значение клинико-генеалогического метода в практике врача. Расчет и оценка генетического риска. Деонтологические и этические вопросы МГК.
ДЕ 15 – Классификация и семиотика наследственной патологии. ОПК-8, ПК-5, ПК-8, ПК-9	Определение понятий «наследственное», «врожденное», «семейное» заболевание, «спорадический» случай. Генетический груз. Причины фенотипической изменчивости у человека. Современные подходы к классификации наследственной патологии: по критерию участия наследственных и средовых факторов в этиологии, патогенезе и рекреации; в зависимости от типа мутаций - в половых и соматических клетках; по органному, системному принципу; по типу нарушения обмена веществ; рабочая классификация наследственных болезней человека. Характеристика отельных групп наследственных болезней. Семиотика (учение о признаках) как раздел практической медицины. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Понятие и принципы феногенетики. Значение пенетрантности и экспрессивности. Понятие о плейотропии. Диагностическое значение малых аномалий развития. Болезни с нетрадиционным типом наследования (митохондриальные болезни, геномный импринтинг, болезни экспансии, прионные болезни, гонадный мозаицизм, мейотический драйв): общая характеристика. Основные биохимические аспекты энергообмена клетки. Тканевое дыхание (аэробное биологическое окисление) и окислительное фосфорилирование. Строение и функции митохондрий. Митохондриальный геном. Феномен гетероплазмии. Особенности митохондриальной (цитоплазматической) наследственности. Классификация митохондриальных болезней (МХБ). Диагностические критерии наиболее известных МХБ (синдромы Пирсона, Кернса-Сейра, MELAS, MERRF; дефекты дыхательной цепи, синдромы дефицита карнитина, болезнь Лея). Диагностика МХБ на уровне патологических метаболитов, на уровне ферментов дыхательной цепи в мышцах, на уровне генов nДНК, mtДНК. Принципы патогенетического лечения.
ДЕ 16 – Уровни организации наследственного материала: организация и рабо-	Программы «Геном человека» и перспективы, связанные с ее реализацией. Нуклеиновые кислоты – молекулы наследственности, их строение, понятие нуклеотида. Структура и свойства

та гена; цитогенетика. ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9.	ДНК: денатурация, гибридизация, репликация. Понятие о геноме, его характеристики. Виды и свойства РНК. Гены, их классификация. Свойства генетического кода. Структура и работа гена, центральная догма молекулярной биологии. Мутации, их классификация по механизму возникновения и патогенетическому эффекту. Цель и задачи клинической цитогенетики. Понятие и строение хромосомы. Упаковка ДНК в хроматине. Систематизация хромосом человека. Нормальный и патологический кариотип. Виды структурных и числовых аберраций. Особенности и исходы аутосомных нарушений, аномалий половых хромосом. Эпидемиология, цитогенетические варианты, общеклиническая характеристика хромосомных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Хиршхорна-Вольфа. Микроцитогенетические синдромы.
ДЕ 17 – Клиническая тератология. ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8.	Эпидемиология врожденных пороков развития (ВПР). Определение и международная классификация ВПР. Понятие «врожденная аномалия» или «дефект» (congenital anomaly, birth defect). Стадии пренатального развития человека и соответствующие критические периоды. Понятие о тератогенном терминационном периоде. Принципы и клеточные, тканевые механизмы тератогенеза. Этиология ВПР по группам. Факторы, влияющие на тератогенную активность и характерные признаки действия тератогенов. Клиника наиболее известных фетальных синдромов: талидомидный, варфариновый, ретинойдный, вальпроевый, краснушный, цитомегаловирусный, фетальный алкогольный. Типы связи между ВПР (синдром, следствие, ассоциация). Мониторинг ВПР в Свердловской области.Международные системы мониторинга ВПР (EUROCAT, ICBDMS). Периконцепционная профилактика: цель, показания, общая схема мероприятий. Определение и цель пренатальной диагностики. Прямые и непрямые методы, основные этапы пренатальной диагностики. Динамическая эхография плода: принципы, показания, сроки проведения, эффективность для диагностики различных заболеваний и ВПР плода, состояния плаценты, плодного мешка. Биохимический скрининг беременных женщин 1 и 2 триместров. Определение уровня альфа-фетопротеина (АФП), хорионического гонадотртопина человека (ХГЧ), неконьюгированного эстриола (НЭ), ингибина – А, ассоциированного с беременностью белка А (PAPP-A): корреляции между показателями и формирование заключения о риске хромосомной патологии или ВПР. Инвазивные методы: условия, показания, сроки проведения, диапазон диагностических возможностей, осложнения. Методы взятия плодного материала: биопсия ворсин хориона, плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез. Преимплантационная диагностика
ДЕ 18 – Методы диагностики наследственных болезней. ОПК-9, ПК-2, ПК-5.	Биохимические методы, значение в диагностике наследственных болезней обмена и мультифакториальных заболеваний. Уровни биохимической диагностики: первичный продукт гена, клеточный уровень, метаболиты в биологических жидкостях. Подтверждающая биохимическая диагностика: газовая хроматография (ГХ) высокоэффективная жидкостная хроматография

	(ВЭЖХ), тандемная масс-спектрометрия (ТМС), измерение активности ферментов. Предположительная диагностика (скрининг, просеивание): массовый и селективный. Неонатальный скрининг: цель, международные критерии, этапы проведения, алгоритмы диагностики фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, муковисцидоза, адрено-генитального синдрома, галактоземии в России. Диагностика гетерозиготных состояний. Прямая и косвенная ДНК-диагностика. ПЦР и ее модификации, некоторые методы анализа продуктов ПЦР. Блот-гибридизация. Методы поиска неизвестных мутаций. Принцип косвенной ДНК-диагностики. Общие рекомендации к проведению ДНК-диагностики. Показания для кариотипирования. Современные методы исследования хромосом: флюоресцентная гибридизация in situ (FISH), сравнительная геномная гибридизация (CGH), спектральное кариотипирование (SKY).
ДЕ 19 – Генные болезни. ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.	Наследственные болезни обмена. Этиология, типы наследования. Патогенез, понятие метаболического блока. Варианты и особенности дебюта заболеваний. НБО с дебютом в неонатальном периоде, особенности клиники и течения. Синдром «внезапной смерти младенца», синдром Рейе. Характеристика некоторых групп НБО, дебютирующих у младенцев (болезни нарушения цикла мочевинообразования, аминоацидопатии, ор ганические ацидурии, дефекты бета-окисления жирных кислот, пероксисомные болезни). Характеристики НБО с возрастом де бюта 6-12 месяцев, после года, после 5 лет. Характеристика НБО по ведущим клиническим признакам. Значение рутинных биохимических тестов. Основные методы точной диагностики НБО: биохимические и молекулярно-генетические. Методы патогенетического и этиотропного лечения НБО. Дифференцированные дисплазии соединительной ткани. Значение и структура соединительной ткани. Этиология, механизмы развития дис плазии. Понятие дифференцированной и недифференцированной ДСТ. Дифференцированные ДСТ: коллагенопатии, фибриллинопатии. Несовершенный остеогенез, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана: диагностические критерии, клиническая характеристика. Недифференцированная ДСТ (НДСТ). Клинико-инструментальная характеристика поражения органов и систем при НДСТ. Принципы формулировки клинического диагноза. Биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика ДСТ. Методы лечения ДСТ.

5.2 Контролируемые учебные элементы

№ дидактической единицы	Наименование (ДЕ, темы)	Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
		Знать (формулировка знания и указание компетенции)	Уметь (формулировка умения и указание компетенции)	Владеть (формулировка навыка и указание компетенции)
ДЕ 1	Произвольные движения и их нарушения.	Строение кортико-спинального пути и его функциональное значение для организации произвольных движений. Синдромокомплекс поражения центрального и периферического мотонейрона.	Проводить дифференциальную диагностику между центральным и периферическим парезом. Определить	Методикой оценки двигательной сферы (ПК-2, ПК-5, ПК-6)

		Характеристику синдромов поражения кортико-спинального пути на различных уровнях. Принцип функционирования рефлекторной дуги, уровни замыкания рефлексов. Особенности регуляции мышечного тонуса. Методику оценки двигательной сферы (ОПК-9, ПК-2, ПК-6)	уровень поражения кортико-спинального пути. Оценить состояние двигательной сферы (ОПК-9, ПК-5, ПК-6)	
ДЕ 2	Экстрапирамидная система, мозжечок. Строение и симптомы поражения.	Основные связи и функции экстрапирамидной системы. Варианты поражения экстрапирамидной системы, классификацию гиперкинезов. Строение и функции мозжечка, симптомы поражения, виды атаксий. Методику оценки функций экстрапирамидной системы и мозжечка (ОПК-9, ПК-2, ПК-6).	Выявить симптомы поражения экстрапирамидной системы и мозжечка. Проводить дифференциальную диагностику гиперкинезов и атаксий. Оценить функцию экстрапирамидной системы и мозжечка (ОПК-9, ПК-5, ПК-6).	Методикой оценки функций экстрапирамидной системы и мозжечка (ПК-2, ПК-5, ПК-6).
ДЕ 3	Чувствительность и ее нарушения.	Строение проводников поверхностной и глубокой чувствительности. Характеристику чувствительных нарушений, явления раздражения и выпадения. Симптомы поражения проводников чувствительности на различных уровнях. Синдромы поражения таламуса. Методику оценки чувствительной сферы (ОПК-9, ПК-2, ПК-6).	Дать характеристику чувствительным нарушениям. Определить уровень поражения проводников чувствительности. Оценить состояние чувствительной сферы (ОПК-9, ПК-5, ПК-6).	Методикой оценки чувствительной сферы (ПК-2, ПК-5, ПК-6).
ДЕ 4	Черепные нервы. Строение и симптомы их поражения.	Строение кортико-ядерного пути, локализацию ядер черепных нервов. Расстройства функции черепных нервов, основные клинические проявления. Принцип функционирования дуги зрачкового рефлекса, топическое значение разных вариантов поражения. Симптомы поражения лицевого нерва на разных уровнях. Бульбарный и псевдобульбарный синдромы. Методику оценки функции черепных нервов (ОПК-9, ПК-2, ПК-6).	Выявить симптомы поражения черепных нервов. Определить уровень поражения лицевого нерва. Проводить дифференциальную диагностику между псевдобульбарным и бульбарным синдромами. Оценить состояние черепных нервов (ОПК-9, ПК-5, ПК-6).	Методикой оценки функций черепных нервов (ПК-2, ПК-5, ПК-6).
ДЕ 5	Спинной мозг и ствол мозга. Строение и симптомы их поражения.	Строение спинного мозга, анатомическое и функциональное. Симптомы поражения спинного мозга на разных уровнях. Структуру ствола головного мозга. Понятие альтернирующего синдрома. Основные альтернирующие синдромы (Вебера, Фовилля, Гублера, Джексона) (ОПК-9, ПК-2, ПК-6).	Выявить симптомы поражения спинного мозга на разных уровнях. Проводить дифференциальную диагностику между основными альтернирующими синдромами. Оценить состояние двигательной, чувствительной сфер и функцию черепных нервов (ОПК-9, ПК-5, ПК-6).	Методикой оценки двигательной, чувствительной сферы, функций черепных нервов (ПК-2, ПК-5, ПК-6).

ДЕ 6	Кора больших полушарий и симптомы поражения.	Особенности строения коры больших полушарий, первую и вторую сигнальные системы. Современную классификацию полей коры больших полушарий, симптомы поражения различных долей головного мозга. Становление основных навыков нервно-психического развития у грудного ребенка и ребенка в возрасте до 3 лет. Методику оценки высших корковых функций (ОПК-9, ПК-2, ПК-6).	Выявить симптомы поражения различных долей головного мозга. Проводить оценку нервно-психического развития ребенка грудного и раннего возраста. Оценить высшие корковые функции (ОПК-9, ПК-5, ПК-6).	Методикой оценки высших корковых функций. Методикой оценки нервно-психического развития у ребенка (ПК-2, ПК-5, ПК-6).
ДЕ 7	Оценка неврологического статуса, особенности осмотра у детей. Семиотика поражения.	Анатомо-физиологические особенности ЦНС в разные периоды детства. Методику сбора неврологического анамнеза и оценки неврологического статуса. Особенности неврологического осмотра новорожденного и детей раннего возраста. Характеристику безусловных рефлексов новорожденного, их диагностическую значимость. Семиотику поражения структур нервной системы: общемозговой, менингеальный синдромы и очаговую неврологическую симптоматику. Методологию построения неврологического диагноза: топическую и нозологическую (ПК-2, ПК-5, ПК-6).	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Оценить степень тяжести состояния пациента с патологией нервной системы. Определить наличие у больного общемозговой, менингеальной, очаговой неврологической симптоматики. Формулировать неврологический диагноз топический и нозологический (ПК-2, ПК-5, ПК-6).	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства (ПК-2, ПК-5, ПК-6).
ДЕ 8	Эпилепсия и неэпилептические пароксизмальные состояния у детей.	Основные механизмы эпилептогенеза. Классификацию эпилептических припадков, их этиологию. Основные формы эпилепсии и эпилептические синдромы. Классификацию эпилептического статус, клинику и принципы оказания первой медицинской помощи. Принципы фармакологического лечения эпилепсии. Критерии диагностики фебрильных судорог, подходы к назначению антиэпилептических препаратов у детей с фебрильными приступами (ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11).	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Оценить результаты дополнительных методов исследования (инструментальных, лабораторных). Проводить дифференциальный диагноз. Определить основные направления терапии при эпилепсии и пароксизмальных состояниях неэпилептического генеза, оказать неотложную помощь при эпилептическом приступе и статусе (ОПК-8, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11).	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства (ПК-5, ПК-6).
ДЕ 9	Перинатальная	Этапы перинатального периода,	Проводить сбор	Методикой сбора

	патология ЦНС и ее последствия.	основные этиологические факторы, патогенетические механизмы перинатального поражения ЦНС. Классификацию и подходы к формулировке диагноза, основные клинические синдромы. Комплекс обследования и терапии. Патогенетические механизмы при детском церебральном параличе, клинику, диагностику, лечение, прогноз. Подходы к постановке диагноза. (ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9).	жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Интерпретировать результаты дополнительных методов исследования (лабораторных, инструментальных). Определить основные направления терапии. Организовать профилактические и реабилитационные мероприятия (ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9).	жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства (ПК-5, ПК-6).
ДЕ 10	Наследственная патология нервной системы	Классификацию наследственных нервно-мышечных заболеваний. Общую характеристику данной патологии. Типы наследования, патогенетические механизмы и патоморфологию прогрессирующих мышечных дистрофий (ПМД). Клинические проявления ПМД Дюшенна. Принципы терапии, комплекс реабилитационных мероприятий. Типы наследования, патоморфологию спинальных и невральных амиотрофий (болезнь Верднига-Гоффманна, Кугельберга-Веландера, Шарко-Мари), методы диагностики и подходы к терапии. Этиологию, патогенез и классификацию миастении, клиническую характеристику основных форм, диагностические и терапевтические мероприятия. Этиологию, патогенез и классификацию факоматозов, общую характеристику группы. Диагностические критерии, прогноз, подходы к терапии при нейрофиброматозе Реклингхаузена, туберозном склерозе, энцефалотригеминальном ангиоматозе. Этиопатогенез при гепатоцеребральной дегенерации, классификацию, клинику, диагностику, лечение. Патогенетические и патоморфологические механизмы семейной атаксии Фридрейха, клинические проявления, диагностику, принципы терапии (ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9).	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Интерпретировать результаты дополнительных методов исследования (лабораторных, инструментальных). Определить основные направления терапии. Организовать реабилитационные мероприятия (ОПК-8, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9).	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства (ПК-5, ПК-6).
ДЕ 11	Инфекционные заболевания нервной системы у детей. Демиелинизирующие заболевания. Заболева-	Классификацию нейроинфекций, основные синдромы, особенности течения инфекционного поражения нервной системы бактериальной и вирусной этиологии. Внутриутробные инфекции (герпетиче-	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования.	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в

	ния периферической нервной системы, полиневропатии	ская, цитомегаловирусная), клинику, диагностику, принципы терапии. Демиелинизирующие заболевания нервной системы в детском возрасте (рассеянный склероз, острый рассеянный энцефаломиелит, лейкоэнцефалиты) патогенез, клиника, лечение. Заболевания периферической нервной системы, полиневропатии, этиологическая классификация, клиника, диагностика, лечение (ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9).	Интерпретировать результаты дополнительных методов исследования (лабораторных, инструментальных). Определить основные направления терапии. Организовать реабилитационные мероприятия (ОПК-8, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9).	разные периоды детства (ПК-5, ПК-6).
ДЕ 12	Сосудистые заболевания головного мозга в детском возрасте. Травмы головного и спинного мозга.	Классификацию сосудистых заболеваний головного мозга. Патофизиологию церебрального инсульта. Клинику транзиторной ишемической атаки. Факторы риска инсульта, этиопатогенетические подтипы ишемического и геморрагического инсультов, особенности клиники. Лечение, нейрохирургические подходы и профилактику. Аневризмы и артерио-венозные мальформации у детей. Классификацию, клинику, диагностику и коррекцию. Синдром вегетативной дисфункции у детей, основные клинические проявления. Мигрень, клинику, особенности течения в детском возрасте, подходы к терапии. Классификацию черепно-мозговой травмы. Ведущие синдромы при ЧМТ, клиническую картину при сотрясении, ушибах головного мозга, диффузном аксональном повреждении, сдавлении головного мозга. Особенности течения ЧМТ у детей раннего возраста. Диагностические и лечебные мероприятия, тактику оказания медицинской помощи больным с ЧМТ на догоспитальном этапе. Исходы и осложнения при ЧМТ, принципы диспансерного наблюдения. Патогенетические механизмы и клинику при травме спинного мозга, методы диагностики, врачебную тактику (ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11).	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать диагноз. Составить план обследования. Оценить результаты дополнительных методов исследования (инструментальных, лабораторных). Проводить дифференциальный диагноз. Определить основные направления терапии при сосудистых заболеваниях головного мозга, ЧМТ и травме спинного мозга, оказать неотложную помощь. Организовать реабилитационные мероприятия (ОПК-8, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11).	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства (ПК-5, ПК-6).
ДЕ 13	Опухоли нервной системы, классификация, клиника, диагностика. Оболочки головного и спинного мозга. Лик-	Классификацию опухолей ЦНС. Особенности течения различных типов опухолей. Первичные и метастатические опухоли мозга. Особенности течения супра- и субтенториальных, конвекситальных и глубинных опухолей, опухолей средней линии. Клинику	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Проводить люмбальную пункцию и	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства (ПК-5, ПК-

	вор. Гидроцефалия.	опухолей головного мозга и спинного мозга. Диагностику опухолей ЦНС. Экстренные, срочные и относительные показания к операции. Анатомию и физиологию ликворной системы, характеристику основных лабораторных исследований и оценку показателей ликвора в педиатрии. Технику проведения люмбальной пункции у детей. Этиологию, патогенез и классификацию гидроцефалии. Клинику гидроцефалии у детей в возрасте до года и у детей старшей возрастной группы. Особенности течения окклюзионной гидроцефалии. Принципы диагностики, методы консервативной и оперативной коррекции, виды ликворошунтирующих операций, возможные осложнения. Прогноз при различных формах гидроцефалии, диспансеризацию больных (ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9).	оценить основные показатели ликвора. Интерпретировать результаты дополнительных методов исследования (лабораторных, инструментальных). Определить показания для оперативного лечения при опухолях у детей, направления терапии при гидроцефалии. Организовать реабилитационные мероприятия (ОПК-8, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9).	6).
ДЕ 14	Медико-генетическое консультирование.	Определение понятия « генетика». Основные разделы медицинской генетики, их цели, методы. Уровни организации, медико-генетической службы в России, взаимодействие ее с другими учреждениями здравоохранения. Цели, задачи, структуру медико-генетического консультирования. Показания и этапы МГК. Закономерности разных типов наследования. Методы расчета генетического риска при моногенных, хромосомных, мультифакториальных заболеваниях (ПК-2, ПК-8).	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Правильно использовать соответствующую терминологию. Составлять и анализировать родословную Интерпретировать результаты клинико-генетического обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента. Помочь семье в принятии решения по консультативному вопросу (ПК-2, ПК-5).	Методикой сбора генеалогической информации Методами расчета генетического риска при различных формах наследственной патологии. Методикой системного подхода к анализу медицинской документации (ПК-5).
ДЕ 15	Классификация и семиотика наследственной патологии.	Определение понятия наследственного и врожденного заболевания. Генетический груз и причины фенотипической изменчивости у человека. Современные подход к классификации наследственной патологии. Характеристика отдельных групп наследственных болезней. Понятие и принципы феногенетики. Значение пенетрантности и экспрессивности. Понятие о плейотропии. Диагностическое значение малых аномалий развития. Особенности	Распознавать общее проявление наследственной патологии. Диагностировать врожденные морфогенетические варианты. Правильно использовать соответствующую терминологию. Решать ситуационные задачи. Проводить и интерпретировать	Методикой обследования пробанда и его родственников при подозрении на наследственную патологию Составлением карты фенотипа пробанда. Интерпретацией данных клинического осмотра и параклинических исследований (ПК-

		нетрадиционного наследования, клинические примеры. Строение митохондрий и функции митохондрий. Общую схему энергетического обмена в клетке. Характеристика митохондриального генома: генетическую организацию, двойное кодирование белков митохондрий, феномен гетероплазмии. Особенности митохондриальной наследственности. Классификация митохондриальных болезней. Клинические особенности, основные биохимические и патоморфологические проявления МХБ. Подходы к формулировке диагноза. Алгоритм диагностики и принципы терапии МХБ (ОПК-8, ПК-5, ПК-8, ПК-9).	опрос, физикальный осмотр, клиническое обследование, результаты современных лабораторно-инструментальных исследований, морфологического анализа биопсийного, материала у детей и подростков с МХБ. Назначать патогенетическую терапию больным с МХБ (ОПК-8, ПК-5, ПК-8, ПК-9).	5).
ДЕ 16	Уровни организации наследственного материала: организация и работа гена; цитогенетика.	Цель и роль программы «Геном человека». Строение и функции нуклеиновых кислот. Понятие о геноме, его характеристики. Гены, их и их классификацию. Свойства генетического кода. Структуру и работу гена. Мутации, их классификацию. Цели и задачи цитогенетики. Понятие хромосомы, структурно-функциональная организация хромосомной нити, морфологические особенности метафазных хромосом. Международные классификации хромосом в норме и при хромосомных аномалиях. Основные патогенетические механизмы возникновения структурных и количественных перестроек кариотипа. Виды структурных и числовых аберраций. Особенности и исходы аутосомных нарушений, аномалий половых хромосом. Эпидемиологию, цитогенетические варианты, клиническую характеристику хромосомных синдромов. Микроцитогенетические синдромы (ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9).	Составить план обследования. Отбирать больных для проведения молекулярно-генетического исследования. Сформулировать предположительный диагноз генного заболевания по результатам ДНК-анализа. Выявлять признаки хромосомной патологии. Сформулировать предположительный диагноз хромосомного заболевания. Отбирать больных для проведения цитогенетического исследования Правильно записывать формулу нормального и патологического кариотипа. Организовать профилактические и реабилитационные мероприятия (ПК-5, ПК-8, ПК-9).	Методикой осмотра статуса пробанда. Самостоятельно интерпретировать результаты ДНК-диагностики и кариограмм (ПК-5).
ДЕ 17	Клиническая тератология.	Эпидемиологию врожденных пороков развития (ВПР). Определение и классификацию ВОЗ ВПР. Понятие «врожденная аномалия» или «дефект». Стадии пренатального развития человека и критиче-	Составить план обследования. Оценить результаты инструментальных методов исследования. Получать ин-	Методикой осмотра статуса пробанда. Принципами и методами профилактики ВПР. Системным подходом к

		ские периоды. Понятие тератогенного терминационного периода. Принципы и клеточные, тканевые механизмы тератогенеза. Этиологию ВПР и факторы, влияющие на тератогенную активность. Клиника наиболее известных фетальных синдромов. Типы связи между ВПР. Цель, задачи, схема мониторинга ВПР; международные регистры ВПР (EUROCAT, ICBDMS). Суть периконцепционной профилактики. Уровни обследования беременных. Пренатальный скрининг. Сроки проведения, диагностические возможности, значимость эхографии плода, биохимического скрининга. Характеристики б/х маркеров. Показания для инвазивной диагностики. Методы взятия плодного материала, сроки проведения, возможные осложнения. Спектр диагностических возможностей. Технологию проведения, значение для профилактики возникновения наследственной патологии преимпланатционной диагностики (ОПК-9, ПК-2, ПК-6, ПК-8).	формацию о ВПР из различных источников регистрации. Правильно оформить учетную медицинскую документацию (форма № 025-11/у-98). Организовать профилактические и реабилитационные мероприятия. Оценивать и интерпретировать результаты пренатального скрининга. Отбирать беременных женщин для проведения инвазивной диагностики (ПК-2, ПК-5).	анализу медицинской документации. Принципами и методами пренатальной диагностики (ПК-5).
ДЕ 18	Методы диагностики наследственных болезней.	Биохимические методы, их значение в диагностике НБО. Уровни биохимической диагностики. Подтверждающую биохимическую диагностику: принцип газовой хроматографии, высокоэффективной жидкостной хроматографии, тандемной масс- спектрометрии. Методы измерения активности ферментов. Принципы организации скрининга новорожденных на наследственные болезни. Этапы проведения неонатального скрининга. Правила взятия и доставки материала в лабораторию, регистрацию образцов крови. Количественный анализ аналитов: фенилаланина, тиреотропного гормона, общей галактозы, 17гидроксипрогестерона, иммунореактивного трипсина.Методы прямой и косвенной ДНК-диагностики. ПЦР и ее модификации, методы анализа продуктов ПЦР. Блот-гибридизация. Методы поиска неизвестных мутаций. Принципы, технологию, условия проведения косвенной ДНК- диагностики. Показания для ДНК-диагностки. Показания для кариотипирования. Современные методы исследования хромосом (ОПК-9, ПК-2)	Поставить диагноз на основании результатов биохимических исследований биологических жидкостей. Применять алгоритмы диагностики неонатального скрининга на ФКУ, АГС, ВГ, МВ и галактоземию. Назначать и использовать основные принципы при организации лечебного питания у детей и подростков, страдающих ФКУ, галактоземией. Назначать патогенетическую гормонозаместительную терапию у больных ВГ, АГС. Отбирать больных для проведения молекулярно-генетического исследования. Определять отличия прямой и косвенной ДНК-диагностики. Сформулировать	Методикой осмотра статуса пробанда. Анализом и интерпретацией результатов современных диагностических технологий. Самостоятельно интерпретировать результаты ДНК-диагностики, кариотипирования (ПК-5).

			предположительный диагноз генного заболевания по результатам ДНК-анализа. Отбирать больных для проведения цитогенетического исследования. Правильно записывать формулу нормального и патологического кариотипа (ПК-2, ПК-5).	
ДЕ 19	Генные болезни.	Этиология и патогенез НБО. Особенности дебюта заболеваний. Группы НБО по возрасту дебюта. Характеристику НБО по ведущим клиническим признакам. Основные методы точной диагностики НБО: биохимические и молекулярно-диагностические. Методы патогенетического и этиотропного лечения НБО. Значение и структура соединительной ткани. Этиология, механизмы развития дисплазии. Понятие дифференцированной и недифференцированной ДСТ. Особенности коллагенопатий, фибриллинопатий, критерии, Клиническая характеристика несовершенного остеогенеза, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана. Клинико-инструментальная характеристика поражения органов и систем при НДСТ. Биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика ДСТ. Методы лечения ДСТ (ОПК-8, ОПК-9, ПК-6, ПК-8, ПК-9).	Выявлять у больных детей и подростков основные патологические симптомы и синдромы НБО и ДСТ. Назначать больным детям и подросткам адекватное лечение в соответствии с выставленным диагнозом (ПК-5, ПК-9).	Методикой осмотра статуса пробанда. Интерпретацией данных клинического осмотра и параклинических исследований (ПК-5).
Технологии оценивания ЗУН		Тестовый контроль БРС, итоговый контроль, проверка усвоения практических навыков		

Навыки, как составляющие конкретной компетенции (задача дисциплины) и требуемые профессиональным стандартом	Образовательные технологии, позволяющие владеть навыком	Средства и способ оценивания навыка
ТФ А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза Навыки: методика оценки неврологического статуса у детей разного возраста на практических занятиях, интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследований по данным амбулаторных карт, историй болезней больных с неврологическими заболеваниями, решение ситуационных задач.	Отработка 100% навыков на практических занятиях 4-5 раз каждым студентом	Демонстрация навыка в ходе промежуточной аттестации по дисциплине

ТФ А/02.7 Назначение детям лечения и контроль его безопасности Навыки: назначение лечения пациентам с неврологическими заболеваниями в соответствии с действующими клиническими рекомендациями.	Использование лекций, клинических рекомендаций, работа с амбулаторными картами, листами назначений пациентов с неврологической патологией, решение ситуационных задач	Демонстрация навыка в ходе промежуточной аттестации по дисциплине
ТФ А/03.7 Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей Навыки: определение нарушений в состоянии здоровья детей, приводящих к ограничению их жизнедеятельности.	Использование лекций, клинических рекомендаций, решение ситуационных задач	Демонстрация навыка в ходе промежуточной аттестации по дисциплине

5.3 Разделы дисциплины (ДЕ) и виды занятий

Раздел дисциплины, ДЕ	Часы по видам занятий					
	Аудиторные				Сам. работа	Всего
	Лекций	Практч занятий	Лабор. работ	Семин.		
ДЕ- 1 Произвольные движения и их нарушения.		8			2	10
ДЕ- 2 Экстрапирамидная система, мозжечок. Строение и симптомы поражения.		4			2	6
ДЕ 3 Чувствительность и ее нарушения.		4			2	6
ДЕ-4 Черепные нервы. Строение и симптомы их поражения.		8			3	11
ДЕ-5 Спинной мозг и ствол мозга. Строение и симптомы их поражения.		4			2	6
ДЕ-6 Кора больших полушарий и симптомы поражения.		4			2	6
ДЕ-7 Оценка неврологического статуса, особенности осмотра у детей. Семиотика поражения.		8			3	11
ДЕ- 8 Эпилепсия и неэпилептические пароксизмальные состояния у детей.	4	8			3	15
ДЕ- 9 Перинатальная патология ЦНС и ее последствия.	6	8			3	17
ДЕ-10 Наследственная патология нервной системы.	2	4			2	8
ДЕ-11 Инфекционные заболевания нервной системы у детей. Демиелинизирующие заболевания. Заболевания периферической нервной системы, полиневропатии	4	4			4	12

ДЕ-12 Сосудистые заболевания головного мозга в детском возрасте. Травмы головного и спинного мозга.	4	4			2	10
ДЕ-13 Опухоли нервной системы, классификация, клиника, диагностика. Оболочки головного и спинного мозга. Ликвор. Гидроцефалия.	4	4			3	11
ДЕ-14 Медико-генетическое консультирование.	2	4			2	8
ДЕ-15 Классификация и семиотика наследственной патологии.	2	4			2	10
ДЕ-16 Уровни организации наследственного материала: организация и работа гена; цитогенетика.	2	4			4	10
ДЕ-17 Клиническая тератология.	4	4			4	12
ДЕ-18 Методы диагностики наследственных болезней.	2	4			2	8
ДЕ – 19 Генные болезни.	6	4			4	12
всего	42	96			51	189

6. Примерная тематика:

6.1. Лабораторных работ: не предусмотрено учебным планом.

6.2. Курсовых работ: не предусмотрено учебным планом.

6.3. Учебно-исследовательских работ (в рамках самостоятельной работы): чувствительность и специфичность пирамидной симптоматики; особенности нейровизуализационной картины у детей с неврологической патологией; медикаментозная нагрузка у больных эпилепсией; особенности течения эпилепсии у детей с ДЦП.

6.4. Рефератов: не предусмотрено учебным планом.

7. Ресурсное обеспечение

Кафедра располагает кадровыми ресурсами, гарантирующими качество подготовки специалиста в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета) и профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый». При условии добросовестного обучения студент овладевает знаниями, умениями и навыками, необходимыми для квалификационного уровня, предъявляемого к выпускнику по специальности Педиатрия.

Образовательный процесс реализуется научно-педагогическими сотрудниками кафедры, имеющими высшее образование и стаж трудовой деятельности по специальности Педиатрия, а также ученую степень кандидата или доктора медицинских наук, ученое звание доцента или профессора.

7.1 Образовательные технологии

В образовательном процессе используются лекции с применением современных демонстрационных средств (ММ-презентаций, видео-демонстраций), с ссылками на оригинальные источники информации (интернет-ресурсы). Используются интерактивные формы обучения: творческие задания, клинические разборы в дискуссионных и ролевых группах, лекции-беседы. Практические занятия проводятся в отделениях и кабинетах ЛПУ

г. Екатеринбурга и Свердловской области. Предоставляется возможность выполнения УИРС с выступлением на конференциях, публикацией статей. Для оценивания учебных достижений разработана БРС с контролем уровня подготовки, включая контроль использования электронной базы данных. Для тестовых контролей разработаны тренировочное тестирование на сайте educa.usma с контролем преподавателем on-line.

Электронная информационно-образовательная среда представлена на образовательном портале educa.usma.ru. Все обучающиеся имеют доступ к электронным образовательным ресурсам (электронный каталог, электронная библиотека университета, ЭБС «Консультант студента».

7.2 Материально-техническое обеспечение дисциплины

Наименование подразделения	Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий и прочее с перечнем основного оборудования
Кафедра	Учебные видеофильмы, электронные базы данных. Мультимедийный проектор с набором презентаций. Тестовые вопросы на сайте educa.ru в тренировочном режиме. Набор методических рекомендаций и пособий, монографий в учебном классе и.т.д.
ГАУЗ СО «ОДКБ» ГАУЗ СО «Детская клиническая больница восстановительного лечения» - НПРЦ «Бонум» Медико-генетический центр КДЦ «ОЗМР»	Неврологическое отделение и отделения реабилитации. Учебные классы с комплексом учебно-методического обеспечения. Муляж черепа с основанием и шейным отделом позвоночника. Муляж мозга с сосудами. Муляж мозга с задней черепной ямкой и каналом позвоночника. Набор неврологических молоточков. Камертон.
АСЦ УГМУ	Манекен ребенка для обучения процедурам ухода, новорожденный /Scientific/ Манекен ребенка до 1 года для отработки навыков ухода с возможностью оценки разм. Манекен ребенка старше 1 года для отработки навыков ухода с возможностью определ. Тренажер для проведения люмбальной пункции КК.М43В Манекен-тренажер для обучения спинномозговой пункции у младенца Голова взрослого человека Mr.Hurt Head /Laerdal Medical AS/ Фантом-симулятор для обработки люмб. и эпидур. пункции со сменным блоком кожи

7.3. Перечень лицензионного программного обеспечения

7.3.1. Системное программное обеспечение

7.3.1.1. Серверное программное обеспечение:

- VMwarevCenterServer 5 Standard, срок действия лицензии: бессрочно; VMwarevSphere 5 EnterprisePlus, срок действия лицензии: бессрочно, дог. № 31502097527 от 30.03.2015 ООО «Крона-КС»;
- WindowsServer 2003 Standard№ 41964863 от 26.03.2007, № 43143029 от 05.12.2007, срок действия лицензий: бессрочно;
- ExchangeServer 2007 Standard(лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- SQL ServerStandard 2005 (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- CiscoCallManager v10.5 (договор № 31401301256 от 22.07.2014, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Микротест»;

7.3.1.2. Операционные системы персональных компьютеров:

- Windows 7 Pro (OpenLicense № 45853269 от 02.09.2009, № 46759882 от 09.04.2010, № 46962403 от 28.05.2010, № 47369625 от 03.09.2010, № 47849166 от 21.12.2010, № 47849165 от 21.12.2010, № 48457468 от 04.05.2011, № 49117440 от 03.10.2011, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011), срок действия лицензии: бессрочно);

- Windows7 Starter(OpenLicense№ 46759882 от 09.04.2010, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011, срок действия лицензий: бессрочно);

- Windows 8 (OpenLicense № 61834837 от 09.04.2010, срок действия лицензий: бессрочно);

- Windows 8 Pro(OpenLicense№ 61834837 от 24.04.2013, № 61293953 от 17.12.2012, срок действия лицензии: бессрочно).

7.3.2. Прикладное программное обеспечение

7.3.2.1. Офисные программы

- OfficeStandard 2007 (OpenLicense № 43219400 от 18.12.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);

- OfficeProfessionalPlus 2007 (OpenLicense № 42348959 от 26.06.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);

- OfficeStandard 2013 (OpenLicense№ 61293953 от 17.12.2012, № 49472004 от 20.12.2011, № 61822987 от 22.04.2013,№ 64496996 от 12.12.2014, № 64914420 от 16.03.2015, срок действия лицензии: бессрочно);

7.3.2.2. Программы обработки данных, информационные системы

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ.Университет» (включая образовательный портал educa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/18 от 01.01.2018, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС»;

- Программное обеспечение портал дистанционного образования Cix.Learning (лицензионное свидетельство от 18.07.2008), ООО «Цикс-Софт»;

7.3.2.3. Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы

- ЭБС «Консультант студента», № 152СЛ.03-2019 от 23.04.19, срок действия до 31.08.2020, ООО Политехресурс;

- справочная правовая система Консультант плюс, дог. № 31705928557 от 22.01.2018, дог. № 31907479980 от 31.01.19 срок действия до 30.06.2019 с автоматическим продлением на год, ООО Консультант Плюс-Екатеринбург;

- Система автоматизации библиотек ИРБИС, срок действия лицензии: бессрочно; дог. № ИР-102П/02-12-13 от 02.12.13 ИП Охезина Елена Андреевна;

- Институциональный репозитарий на платформе DSpace (Электронная библиотека УГМУ), срок действия лицензии: бессрочно; дог. установки и настройки № 670 от 01.03.18 ФГАОУ ВО УрФУ им. первого Президента России Б.Н. Ельцина.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

8.1. Основная литература

8.1.1. Электронные учебные издания

1. Электронно-библиотечная система «Консультант студента» сайт ЭБС www.studmedlib.ru. Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа»;

2. Невмержицкая К.С., Корякина О.В., Овсова О.В., Волкова Л.И. Методика осмотра и оценки неврологического статуса у детей. – Екатеринбург: УГМУ, 2017. – сайт edua.usma.ru

3. Ковтун О.П., Львова О.А. Избранные лекции по неврологии детского возраста. – Екатеринбург: УГМА, 2009. - СД-диск.

8.1.2. Электронные базы данных

1. Тестовые задания по дисциплине «Неврология, медицинская генетика» для студентов педиатрического факультета размещены на сайте educa.ru в разделе кафедры нервные болезни, нейрохирургия и медицинская генетика

2. Сайты: www.clinicalevidence.org

www.consilium-medicum.com
www.jama.org
www.pubmed.org
www.rmj.ru
http://pediatr-russia.ru
http://feml.scsml.rssi.ru
www.epileptologist.ru

8.1.3. Учебники

1. Петрухин А.С. Детская неврология: учебник. Т. 1/А. С. Петрухин. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 272 с.: ил. Экземпляры: всего: 200:Т.2/А. С. Петрухин. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 560 с.: ил. Экземпляры: всего: 200
2. Гусев Е. И. Неврология и нейрохирургия: учебник: в 2 т. Т.1, 2 : Нейрохирургия/Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова; под ред. А. Н. Коновалова, В. И. Козлова. - 4-е изд., доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 408 с. :цв. ил. Экземпляры: всего: 100
3. Клиническая генетика: учебник/Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с.: ил. Экземпляры: всего: 220

8.1.4. Учебные пособия

1. Руководство к практическим занятиям по топической диагностике заболеваний нервной системы: учебно-методическое пособие по неврологии для студентов медицинских вузов/под ред. В. И. Скворцовой. - Москва: Литтерра, 2012. - 256 с. ил. - (Библиотека невролога). Экземпляры: всего:150
2. Невмержицкая К.С., Корякина О.В., Овсова О.В., Волкова Л.И. Методика осмотра и оценки неврологического статуса у детей. – Екатеринбург: УГМУ, 2017. Экземпляры: всего: 70 экз.
3. Судороги у детей раннего возраста в практике педиатра и детского невролога / Ковтун О.П., Корякина О.В., Львова О.А., Овсова О.В., Невмержицкая К.С. Учебно-методическое пособие. Екатеринбург: УГМА, 2012. – 54 с. Экземпляры: всего: 70 экз.
4. Основы генетики/Ковтун О.П., Овсова О.В., Невмержицкая, К.С.; Львова, О.А.; Николаева, Е.Б.; Корякина, О.В.; Власова, Е.В. Учебное пособие. Екатеринбург: УГМА, 2012. – 161 с. Экземпляры: всего: 70 экз.

8.1.5. Дополнительная литература

1. Триумфов А.В. Топическая диагностика заболеваний нервной системы. – М.: МЕДпресс-информ, 2007. – 264с. (300 экз.)
2. Схема истории болезни неврологического больного: учебно-методическое пособие/Минздравсоцразвития РФ ГБОУ ВПО УГМА, Кафедра нервных болезней и нейрохирургии; /Л. И. Волкова. - Екатеринбург, 2012. - 20 с. Экземпляры: всего: 65
5. Неврология и нейрохирургия: учебник для студ. мед. вузов : В 2-х т./Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 2-е изд., испр. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 624 с. Экземпляры: всего: 150 экз.
6. Наглядная неврология: учебное пособие: пер. с англ./Р. Баркер, С. Барази, М. Нил; под ред. В.И. Скворцовой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 136 с. Экземпляры: всего: 50 экз.

3. Клещевой вирусный энцефалит у детей: учебно-методическое пособие/М-во здравоохранения и социального развития РФ ГБОУ ВПО УГМА. - Екатеринбург, 2012. - 42 с.: ил. Экземпляры: всего: 70

7. Наследственные болезни: национальное руководство/под ред.: Н. П. Бочкова, Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. Экземпляры: всего: 10 экз.

9. Аттестация по дисциплине

Аттестация по дисциплине «Неврология, медицинская генетика» проводится в соответствии с разработанной балльно-рейтинговой системой оценивания учебных достижений студентов. Промежуточная аттестация по дисциплине организована в форме экзамена. К аттестации допускаются студенты, полностью освоившие программу дисциплины (при условии получения не менее 40 рейтинговых баллов и успешной сдачи рубежных контролей по каждому и трех модулей).

10. Фонд оценочных средств по дисциплине для проведения промежуточной аттестации представлен в приложении № 1.

11. Сведения о ежегодном пересмотре и обновлении РПД

Дата	Номер протокола заседания кафедры	Внесенные изменения или информация об отсутствии необходимости изменений

12. Оформление, размещение, хранение РПД

Электронная версия рабочей программы дисциплины размещена на сайте образовательного портала **http://educa.usma.ru,** на странице дисциплины.

Бумажная версия рабочей программы дисциплины (с реквизитами, в прошитом варианте) представлена на кафедре в составе учебно-методического комплекса по дисциплине.