

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 15.12.2023 07:40:03
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации**

Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной
деятельности и молодежной
политике

И.м.п., доцент И.В. Бородулина



Рабочая программа дисциплины

Б1.В.ДВ.01.02 Орфанные заболевания в педиатрической практике

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.30 Генетика*

Квалификация: *Врач-генетик*

Екатеринбург

2023

Рабочая программа дисциплины «Орфанные заболевания в педиатрической практике» составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности «Генетика» в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) 31.08.30 Генетика, утвержденного приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1072.

Программа составлена:

Вахлова Ирина Вениаминовна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России

Стенникова Ольга Викторовна., к.м.н.. доцент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России

Программа рецензирована:

Царькова Софья Анатольевна, профессор, д.м.н., заведующий кафедрой поликлинической педиатрии ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России

Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена:

- на заседании кафедры акушерства и гинекологии (протокол № 4 от «20» декабря 2022 г.)

- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол № 5 от «10» мая 2023 г.)

1. Цель изучения дисциплины:

овладение ординаторами необходимым объемом теоретических и практических знаний по дисциплине «Орфанные заболевания в педиатрической практике» для освоения компетенций в соответствии с ФГОС ВО специальности 31.08.30 Генетика, и подготовки к выполнению трудовых функций, требуемых профессиональным стандартом «Врач – генетик».

2. Задачи дисциплины:

1. Привить знания о распространенности и частоте наследственных, редких (орфанных) заболеваний у детей, отметить их социальную значимость, роль в общей патологии детского и взрослого населения; ознакомить с регламентирующими документами федерального законодательства в области организации медицинской помощи детям с редкой, наследственной и врожденной патологией.

2. Привить знания об этиологии, патогенезе, факторах риска, симптомах и ведущих клинических синдромах, особенностях течения в зависимости от возраста, прогнозе наследственной и врожденной патологии у детей; акцентировать внимание на роли участкового педиатра в своевременной диагностике редких болезней у детей.

3. Привить знания и умения в области диагностики редких болезней на ранних этапах оказания медицинской помощи, амбулаторном и госпитальном этапах медицинского наблюдения; ознакомить студентов с современными диагностическими возможностями в распознавании наследственной и врожденной патологии у детей разного возраста, привить умения по формированию диагноза на основе комплексного обследования пациента.

4. Ознакомить студентов с принципами таргетной терапии редких (орфанных) заболеваний в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками и стандартами оказания медицинской помощи; знать основы диетотерапии при наследственных болезнях нарушения обмена.

5. Основные принципы профилактического наблюдения детей и подростков с редкой, наследственной и врожденной патологией.

6. Привить навыки врачебной профессиональной деонтологии в отношениях с коллегами, соблюдения этических и моральных принципов общения с семьей, в которой родился ребенок с наследственной, врожденной, редкой (орфанной) патологией.

3. Место дисциплины в структуре ООП:

Дисциплина «Орфанные заболевания в педиатрической практике» изучается в 3 семестре. Дисциплина относится к вариативной части, являясь дисциплиной по выбору.

4. Требования к результатам освоения дисциплины:

Процесс изучения дисциплины «Орфанные заболевания в педиатрической практике» направлен на формирование у ординатора следующих компетенций

Профессиональные компетенции:

в профилактической деятельности

- 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 (ПК-2);

- готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);

в диагностической деятельности:

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

в лечебной деятельности:

- готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании медико-генетической помощи (ПК-6);

- готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-7);

В результате изучения дисциплины «Редкие болезни в практике педиатра» студент должен

Знать:

- Распространенность наследственных, редких (орфанных) заболеваний у детей, основополагающие документы федерального законодательства в области организации медицинской помощи детям с редкой, наследственной и врожденной патологией.

- Этиологию, патогенез, факторы риска, клиническую классификацию, симптомы и ведущие клинические синдромы, особенности течения у детей разного возраста, осложнения и прогноз наследственной и врожденной патологии у детей.

- Общие принципы и особенности диагностики наследственных и врожденных заболеваний, включая орфанную патологию.

- Принципы диетотерапии, лечения редких (орфанных) заболеваний, понятие – «таргетная терапия».

- Основные принципы профилактического наблюдения детей и подростков с редкой, наследственной и врожденной патологией.

Уметь:

- Собрать анамнез, провести опрос ребенка, его родственников, составить генеалогическое дерево.

- Провести оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование с соблюдением принципов этики и деонтологии; выделить клинические симптомы и синдромы поражения органов и систем у пациента.

- Определить основные методы исследования, позволяющие подтвердить/исключить наследственную патологию, включая орфанные заболевания; определить спектр специалистов, участвующих в постановке диагноза.

- Интерпретировать результаты обследования.

- Поставить предварительный диагноз.

- Определить принципы диетотерапии, указать вид таргетной терапии наследственной и орфанной патологии в соответствии с клиническими рекомендациями.

Владеть:

- Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева.

- Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии.

- Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.

5. Объем и виды учебной работы

Виды учебной работы	Трудоемкость		Семестр
	часы		
Аудиторные занятия (всего)	36		36
В том числе:			
Лекции	36		36
Практические занятия	-		-
Семинары	-		-
Лабораторные работы	-		-
Самостоятельная работа (всего)	36		36
Формы аттестации по дисциплине:	зачет		
Общая трудоемкость дисциплины	Часы	ЗЕТ	
	72	2	

6. Содержание дисциплины

6.1. Содержание раздела и дидактической единицы

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.)
ДЕ 1. Наследственная и врожденная патология у детей, редкие (орфанные) заболевания: определение, распространенность, регламентирующие документы. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Определение, распространенность, частота наследственных и врожденных заболеваний. Государственные федеральные, негосударственные (клинические) регистры. «Круг добра»: определение, функции.
ДЕ 2. Наследственная и врожденная патология у детей: путь к постановке диагноза. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Факторы риска врожденной патологии. Понятие об эмбрио - и фетопатиях. Врожденные заболевания, диагностируемые с помощью неонатального скрининга. Этиология и патогенез наследственной патологии. Принципы клинической классификации наследственной патологии. Ведущие синдромы поражения органов и систем. Принципиальные подходы в дифференциальной диагностике наследственных и врожденных заболеваний.
ДЕ 3. Неонатальный скрининг. Преднеонатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Понятие и сроки проведения перинатального консилиума. Роль перинатального консилиума в предотвращении рождения ребенка с наследственной и врожденной патологией. Врожденные заболевания, диагностируемые с помощью неонатального скрининга: врожденный гипотиреоз, фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, понятие, клиническая картина, диагностика. Неонатальный скрининг на 26 нозологий.
ДЕ 4. Врожденные и наследственные заболевания у новорожденных детей. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Врожденные и наследственные заболевания, выявляемые в периоде новорожденности (синдром Пьера Робена и др.). Причины и факторы риска, патогенез, клиническая картина, диагностика, принципы терапии.
ДЕ 5. Понятие о неонатальных	Редкие формы ожирения (синдром Барде – Бидля),

эндокринопатиях. Орфанные заболевания эндокринной системы. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	PROS – спектр синдромов избыточного роста, ассоциированных с мутацией <i>PK3CA</i>, сахарный диабет 1 типа, липодистрофии: причины, патогенез, клинические проявления. Методы диагностики и принципы терапии.
ДЕ 6. Наследственные болезни обмена веществ (аминокислот, углеводов, липидов). ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Болезни нарушенного обмена аминокислот, углеводов, липидов. Понятие о наследственных метаболических энцефалопатиях. Сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии орфанных болезней – гистидинемии, альфа-маннозидоза, пропионовой, изовалериановой и метилмалоновой ацидемии, нарушения обмена цикла мочевины: цитруллинемии 1 и 2 типа, аргинин-янтарной ацидурии; аргининемии.
ДЕ 7. Наследственные болезни обмена веществ (аминокислот, углеводов, липидов). ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Болезни нарушенного обмена аминокислот, углеводов, липидов. Понятие о наследственных метаболических энцефалопатиях. Понятие о «болезнях накопления»: мукополисахаридозы, гликогенозы, ганглиозидозы, липидозы. Сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии орфанных болезней: Помпе, Ниманна-Пика, нейронального цероидного липофусциноза 2 типа.
ДЕ 8. Наследственные болезни обмена веществ: лизосомальные болезни накопления. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Мукополисахаридозы. Определение. Классификация. Мукополисахаридоз IV А (синдром Моркио) как «представитель» орфанного заболевания. Распространенность, этиология, патогенез, особенности клинических проявлений, ведущие синдромы поражения, принципы диагностики и терапии
ДЕ 9. Наследственные болезни с нарушением минерального обмена. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Классификация наследственных болезней с нарушением минерального обмена и вовлечением в патологический процесс опорно-двигательного аппарата. Понятие о тубулопатиях. Клиническая группировка тубулопатий. Особенности патогенеза каждой формы. Типы наследования. Клиника в зависимости от формы. Тубулопатии с рахитоподобным синдромом (витамин Д-зависимый рахит, фосфат-диабет, синдром Де Тони-Дебре-Фанкони, почечный тубулярный ацидоз). Сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии.
ДЕ 10. Орфанные болезни с нарушением минерального обмена. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Орфанные болезни с нарушением минерального обмена - гипофосфатазия, остеопетроз, X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит, кожно-скелетный синдром с гипофосфатемией: сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии.
ДЕ 11. Наследственные болезни с вовлечением нервной системы. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Наследственные болезни с ведущим синдромом поражения нервной системы. Орфанные заболевания - спинальная мышечная атрофия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, туберозный склероз, нейрофиброматоз 1 типа, нейрональный цероидный

	липофусциноз 2 типа: сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии.
ДЕ 12. Наследственные болезни с вовлечением органов мочевой системы. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Врожденные и наследственные заболевания почек (наследственный нефрит, нефронофтиз Фанкони, врожденный нефротический синдром); орфанные заболевания - цистиноз, первичная гипероксалурия I типа: сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии.
ДЕ 13. Наследственные болезни с ведущим синдромом поражения печени. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Наследственные болезни с вовлечением с ведущим синдромом поражения печени. Орфанные заболевания - дефицит лизосомной кислой липазы, врожденные нарушения синтеза желчных кислот (синдром холестаза и молекулярно-генетическое подтверждение врожденного нарушения синтеза желчных кислот), синдром Алажилия: сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии.
ДЕ 14. Орфанные болезни с ведущим синдромом поражения кишечника. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Муковисцидоз (кистозный фиброз поджелудочной железы), синдром короткой кишки: причины развития, патогенез клинических проявлений. Ведущие клинические синдромы. Принципы диетотерапии, таргетная терапия. Профилактика развития.
ДЕ 15. Наследственные болезни с вовлечением с вовлечением сердечно-сосудистой системы. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Орфанные заболевания - синдром удлинённого интервала QT, катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия, нарушение бета-окисления жирных кислот, синдром Драве, легочная артериальная гипертензия, синдром гипоплазии левых отделов сердца: сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии.
ДЕ 16. Аутовоспалительные заболевания как представители орфанных болезней ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Классификация аутовоспалительных заболеваний. Семейная средиземноморская лихорадка, Криопирин-ассоциированный периодический синдром, Периодический синдром, ассоциированный с рецептором фактора некроза опухоли, Наследственный ангионевротический отек: причина развития, патогенез клинических проявлений, ведущие клинические синдромы, принципы терапии, наблюдения, прогноз.
ДЕ 17. Орфанные болезни с вовлечением органов кроветворения. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Орфанные болезни с вовлечением органов кроветворения - наследственный дефицит фактора свертывания крови XIII, синдромы врожденной костномозговой недостаточности, гемоглобинопатии, приобретенная идиопатическая апластическая анемия: причина развития, патогенез клинических проявлений, ведущие клинические синдромы, принципы терапии, наблюдения, прогноз.
ДЕ 18. Современные диагностические возможности и подходы к терапии наследственных, редких (орфанных) заболеваний.	Современные методы диагностики наследственных, редких (орфанных) заболеваний. Понятие об амнио- и кордоцентезе. Массовый и селективный скрининг. Диагностика хромосомных заболеваний. Генетическое консультирование. Молекулярно-генетическая

ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	диагностика. Полногеномное секвенирование. Биохимические методы исследования нарушенного обмена. Тандемная масс-спектрометрия. Современные подходы к терапии наследственных, редких (орфанных) заболеваний: таргетная терапия, генотерапия. Понятие о фетальной медицине и эмбриональной хирургии.
-----------------------	---

6.2. Контролируемые учебные элементы

Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые учебные элементы, формирующиеся в результате освоения дисциплины с указанием индикаторов достижения компетенций			Этап освоения компетенции
	знания	умения	навыки	
ДЕ 1. Наследственная и врожденная патология у детей, редкие (орфанные) заболевания: определение, распространенность, регламентирующие документы. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Распространенность наследственных, редких (орфанных) заболеваний у детей. Основные механизмы наследования. Основополагающие документы федерального законодательства в области организации медицинской помощи детям с редкой, наследственной и врожденной патологией. Государственные федеральные, негосударственные (клинические) регистры. «Круг добра»: определение, функции. Основные принципы профилактического наблюдения детей и подростков с редкой, наследственной и врожденной патологией.	Собрать анамнез, выявить перинатальные факторы риска врожденной и наследственной патологии. Составить генеалогическое дерево. Провести оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование; выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Определить дополнительные методы исследования. Поставить предварительный диагноз. Дать интерпретацию результатов лабораторных исследований. Определить вид диетотерапии, указать вид таргетной терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом и его семьей.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	основной
ДЕ 2. Наследственная и врожденная патология у детей: путь к постановке	Факторы риска врожденной патологии. Понятие об эмбрио - и фетопатиях. Врожденные заболевания, диагностируемые с помощью неонатального скрининга.	Собрать анамнез, выявить перинатальные факторы риска врожденной и наследственной патологии. Составить генеалогическое дерево. Провести	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития,	основной

диагноза. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Этиология и патогенез наследственной патологии. Механизмы наследования. Принципы клинической классификации наследственной патологии. Ведущие синдромы поражения органов и систем. Принципиальные подходы в дифференциальной диагностике наследственных и врожденных заболеваний.	оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование; выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Определить дополнительные методы исследования. Поставить предварительный диагноз. Дать интерпретацию результатов лабораторных исследований. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом и его семьей.	общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	
ДЕ 3. Неонатальный скрининг. Преднеонатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Понятие и сроки проведения перинатального консилиума. Роль перинатального консилиума в предотвращении рождения ребенка с наследственной и врожденной патологией. Врожденные заболевания, диагностируемые с помощью неонатального скрининга: врожденный гипотиреоз, фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром. Этиология, патогенез, механизмы наследования, клиническая картина, диагностика. Принципы терапии. Принципы профилактического наблюдения детей. Неонатальный скрининг на 26 нозологий. Регламентирующие	Собрать анамнез, выявить перинатальные факторы риска врожденной и наследственной патологии. Составить генеалогическое дерево. Провести оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование; выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Определить дополнительные методы исследования. Поставить предварительный диагноз. Дать интерпретацию результатов лабораторных исследований. Определить вид диетотерапии, указать вид таргетной терапии в соответствии с клиническими	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	основной

	документы в области законодательства по выявлению наследственных болезней путем неонатального скрининга.	рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом и его семьей.		
ДЕ 4. Врожденные и наследственные заболевания у новорожденных детей. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Врожденные и наследственные заболевания, выявляемые в периоде новорожденности (синдром Пьера Робена и др.). Причины и факторы риска, Понятие об эмбрио- и фетопатиях. Этиология и патогенез наследственной патологии, механизмы наследования. Принципы клинической классификации наследственной патологии. Ведущие синдромы поражения органов и систем. Принципиальные подходы в дифференциальной диагностике наследственных и врожденных заболеваний. Принципы терапии. Принципы профилактического наблюдения детей.	Собрать анамнез, выявить перинатальные факторы риска врожденной и наследственной патологии. Составить генеалогическое дерево. Провести оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование; выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Определить дополнительные методы исследования. Поставить предварительный диагноз. Дать интерпретацию результатов лабораторных исследований. Определить указать виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом и его семьей.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	основной
ДЕ 5. Понятие о неонатальных эндокринопатиях. Орфанные заболевания эндокринной системы.	Неонатальные эндокринопатии: причины развития, патогенез, клинические проявления. Диагностика. Подходы в терапии. Прогноз. Редкие формы ожирения (синдром Барде – Бидля), PROS – спектр	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления	основной

ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	синдромов избыточного роста, ассоциированных с мутацией РНКЗСА, сахарный диабет 1 типа, липодистрофии. Причины, патогенез, механизмы наследования. Клинические проявления. Методы диагностики и принципы терапии. Принципы профилактического наблюдения детей.	Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить принципы диетотерапии, указать вид таргетной терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	
ДЕ 6. Наследственные болезни обмена веществ (аминокислот, углеводов, липидов). ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Понятие о наследственных метаболических энцефалопатиях. Биохимические дефекты обмена веществ. Орфанные болезни - гистидинемия, альфа-маннозидоз, пропионовая, изовалериановая, метилмалоновая ацидемии, нарушения обмена цикла мочевины: цитруллинемия 1 и 2 типа, аргинин-янтарной ацидурия; аргининемия. Механизмы наследования. Этиология и патогенез. Сроки проявления, особенности клинической картины в зависимости от возраста манифестации. Диагностика. Подходы к терапии: диетотерапия, таргетная терапия. Исходы.	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить вид диетотерапии, указать виды терапии в соответствии с клиническими	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	основной

	Прогноз. Принципы профилактического наблюдения детей.	рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.		
ДЕ 7. Наследственные болезни обмена веществ (аминокислот, углеводов, липидов).	Понятие о наследственных метаболических энцефалопатиях. Понятие о «болезнях накопления»: мукополисахаридозы, гликогенозы, ганглиозидозы, липидозы. Биохимические дефекты обмена веществ. Орфанные болезни: Помпе, Ниманна-Пика, нейрональный цероидный липофусциноз 2 типа. Этиология и патогенез, механизмы наследования. Сроки проявления, особенности клинической картины. Диагностика. Подходы к терапии: диетотерапия, таргетная терапия. Исходы. Прогноз. Принципы профилактического наблюдения детей.	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить вид диетотерапии, указать виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и системы у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	основной
ДЕ 8. Наследственные болезни обмена веществ: лизосомальные болезни накопления.	Мукополисахаридозы. Определение. Распространенность, Классификация. Механизмы наследования. Этиология и патогенез мукополисахаридозов. Особенности клинических проявлений в зависимости от типов	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления	основной

	мукополисахаридозов Мукополисахаридоз IV А (синдром Моркио) как «представитель» орфанного заболевания. Вводящие клинические синдромы поражения. Диагностика. Подходы к терапии – ферментозаместительная терапия. Принципы профилактического наблюдения детей.	Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	
ДЕ 9. Наследственные болезни с нарушением минерального обмена. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Классификация наследственных болезней с нарушением минерального обмена и вовлечением в патологический процесс опорно-двигательного аппарата. Понятие о тубулопатиях. Клиническая группировка тубулопатий. Особенности патогенеза каждой формы. Типы наследования. Клиника в зависимости от формы. Тубулопатии с рахитоподобным синдромом (витамин Д-зависимый рахит, фосфат-диабет, синдром Де Тони-Дебре-Фанкони, почечный тубулярный ацидоз). Механизмы наследования. Сроки проявления, особенности клинической картины. Диагностика. Принципы терапии.	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	основной

	Особенности профилактического наблюдения детей.	медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.		
ДЕ 10. Орфанные болезни с нарушением минерального обмена. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Орфанные болезни с нарушением минерального обмена - гипофосфатазия, остеопетроз, X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит, кожно-скелетный синдром с гипофосфатемией: механизмы наследования, распространенность, этиология и патогенез, сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики, подходы к терапии. Особенности профилактического наблюдения детей.	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	основной
ДЕ 11. Наследственные болезни с вовлечением нервной системы. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Наследственные болезни с ведущим синдромом поражения нервной системы. Этиологию, тип наследования, патогенез. Орфанные заболевания - спинальная мышечная атрофия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, туберозный склероз, нейрофиброматоз 1 типа, нейрональный цероидный	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие	основной

	липофусциноз 2 типа: механизмы наследования, сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	
ДЕ 12. Наследственные болезни с вовлечением органов мочевой системы. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Врожденные и наследственные заболевания почек (наследственный нефрит, нефронофтиз Фанкони, врожденный нефротический синдром). Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация врожденных и наследственных заболеваний органов мочевой системы. Основные клинические синдромы заболеваний. Орфанные заболевания - цистиноз, первичная гипероксалурия I типа: механизмы наследования, сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	основной
ДЕ 13.	Наследственные болезни с	Собрать анамнез жизни и	Методами сбора анамнеза,	основной

Наследственные болезни с ведущим синдромом поражения печени. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	вовлечением с ведущим синдромом поражения печени. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация врожденных и наследственных заболеваний печени и желчевыводящих путей. Орфанные заболевания - дефицит лизосомной кислой липазы, врожденные нарушения синтеза желчных кислот (синдром холестаза и молекулярно-генетическое подтверждение врожденного нарушения синтеза желчных кислот), синдром Алажилия: механизмы наследования, сроки проявления, особенности клинической картины, принципы диагностики и терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	
ДЕ 14. Орфанные болезни с ведущим синдромом поражения кишечника. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Наследственные болезни с вовлечением кишечника. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Орфанные болезни: муковисцидоз (кистозный фиброз поджелудочной железы), синдром короткой кишки: причины развития, механизмы наследования, патогенез клинических проявлений. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Принципы диетотерапии. Таргетная терапия.	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации	основной

	Профилактика развития. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	лабораторных и инструментальных исследований. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	
ДЕ 15. Наследственные болезни с вовлечением сердечно-сосудистой системы. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Наследственные болезни с вовлечением сердечно - сосудистой системы. Механизмы наследования. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Орфанные заболевания - синдром удлиненного интервала QT, катехоламин-эргическая полиморфная желудочковая тахикардия, нарушение бета-окисления жирных кислот, синдром Драве, легочная артериальная гипертензия, синдром гипоплазии левых отделов сердца: сроки проявления, особенности клинической картины. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Таргетная терапия. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	
ДЕ 16. Аутовоспалительные заболевания как	Аутовоспалительные заболевания. Распространенность. Классификация. Механизмы	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева.	

представители орфанных болезней ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	наследования. Патогенез. Ведущие клинические синдромы. Орфанные заболевания - семейная средиземноморская лихорадка, криопирин-ассоциированный периодический синдром, периодический синдром, ассоциированный с рецептором фактора некроза опухоли, наследственный ангионевротический отек: причина развития, патогенез клинических проявлений, ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Таргетная терапия. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	
ДЕ 17. Орфанные болезни с вовлечением органов кроветворения. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Наследственные болезни с вовлечением органов кроветворения. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Орфанные болезни - наследственный дефицит фактора свертывания крови XIII, синдромы врожденной костномозговой недостаточности, гемоглобинопатии, приобретенная идиопатическая апластическая анемия: причина развития и механизмы наследования, патогенез	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов	

	клинических проявлений, ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Таргетная терапия. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	исследования.	
ДЕ 18. Современные диагностические возможности и подходы к терапии наследственных, редких (орфанных) заболеваний. ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7	Современные методы диагностики наследственных, редких (орфанных) заболеваний. Понятие об амнио- и кордоцентезе. Массовый и селективный скрининг. Диагностика хромосомных заболеваний. Генетическое консультирование. Молекулярно-генетическая диагностика. Полногеномное секвенирование. Биохимические методы исследования нарушенного обмена. Тандемная масс-спектрометрия. Современные подходы к терапии наследственных, редких (орфанных) заболеваний: таргетная терапия, генотерапия, ферментозаместительная терапия. Понятие о фетальной медицине и эмбриональной хирургии.	Собрать анамнез жизни и заболевания ребенка. Составить генеалогическое дерево. Провести осмотр, оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование детей и подростков. Выделить клинические симптомы и синдромы поражения. Поставить предварительный диагноз. Определить дополнительные методы исследования. Дать интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных исследований. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями. Использовать принципы медицинской этики и деонтологии в работе с пациентом.	Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.	

6.3. Разделы дисциплин (ДЕ) и виды занятий

Дисциплинарный модуль	№ДЕ	Часы по видам занятий			Всего:
		Лекций	Пр.зан.	Сам.р.с.	
Редкие болезни в практике педиатра	1-18	36	-	36	72
ИТОГО	Зачет	36	-	36	72

7. Примерная тематика

7.1. Курсовых работ - не предусмотрены учебным планом.

7.2. Учебно-исследовательских работ студентов - не предусмотрены учебным планом.

7.3. Рефератов - не предусмотрены учебным планом.

8. Ресурсное обеспечение

Кафедра располагает кадровыми ресурсами, гарантирующими качество подготовки специалиста в соответствии с требованиями ФГОС ВО специальности 31.08.30 Генетика, утвержденного приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1072.

. Научно-педагогические работники кафедры, реализующие образовательный процесс по дисциплине, имеют высшее образование и стаж профессиональной деятельности по профилю специальности «Педиатрия», педагогическую квалификацию, в том числе в области технологий электронного обеспечения образовательного процесса, ученые степени кандидата и доктора медицинских наук, ученые звания доцента и профессора.

8.1. Образовательные технологии.

Основные технологии и формы проведения занятий:

Формы проведения занятий – лекции.

Формы и виды контроля знаний, умений, навыков

Контроль знаний – тестовый контроль. Тестовый контроль проводится дистанционно в режиме on-line на образовательном портале <http://edu.usma.ru>.

Удельный вес занятий, проводимых в активной форме – 100 %.

8.2. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Обеспечение реализации образовательного процесса по дисциплине осуществляется при наличии следующих материальных и технических средств:

- Учебные аудитории на клинической базе ГАУЗ СО ОДКБ;
- мобильный компьютерный класс для проведения компьютерного тестирования, демонстрации видеоматериалов (15 компьютеров);
- мультимедийный проектор;
- персональный компьютер – 3;
- ноутбук – 1;
- комплект мультимедийных презентаций по лекциям;
- наборы рентгенограмм, сцинтиграмм, КТ-протоколов, протоколов других методов исследования;
- комплект видеофильмов.

8.3. Перечень лицензионного программного обеспечения

8.3.1.1. 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;

- WindowsServer 2019 Standard (32 ядра), лицензионное соглашение № V9657951 от 25.08.2020, срок действия лицензий: 31.08.2023 г., корпорация Microsoft;

- 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»;

- Шлюз безопасности Idecu UTM Enterprise Edition (лицензия № 109907 от 24.11.2020 г., срок действия лицензии: бессрочно), ООО «АЙДЕКО».

8.3.1.2. 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 25.03.10.2011, № 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);

8.3.2. Прикладное программное обеспечение

8.3.2.1. 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);

- Office 365 (№0405 от 04.04.2023, срок действия лицензии: по 12.04.2024)

8.3.2.2. Программы обработки данных, информационные системы

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ. Университет» (включая образовательный портал educa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/21 от 22.12.2021, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС»;

- Программное обеспечение 1С:Университет ПРОФ (лицензия № 17690325, срок действия – бессрочно, ООО «Технологии автоматизации»);

- Программное обеспечение iSpring Suite (№ 1102-л/353 от 13.10.2022, срок действия лицензии: на 12 месяцев);

1.2.3. Информационные системы дистанционного обучения

- Mirapolis HCM (№ 159/08/22-К от 16.08.2022, срок действия лицензии: на 12 месяцев).

8.3.2.3. Программы обработки данных, информационные системы

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ. Университет» (включая образовательный портал educa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/21 от 22.12.2021, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС».

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

8.3.2.4. Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы

- **Электронная библиотечная система «Консультант студента»**, доступ к комплектам: «Медицина. Здравоохранение. ВО (базовый комплект)», «Медицина. Здравоохранение. ВО (премиум комплект)», «Медицина (ВО) ГЭОТАР-Медиа. Книги на английском языке». Ссылка на ресурс: <https://www.studentlibrary.ru/>

- ООО «КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА» Лицензионный договор №8/14 о предоставлении простой (неисключительной) лицензии на использование «Электронной библиотечной системы «Консультант студента» от 23.06.2022. Срок действия до 31.08.2023 года.

- **База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека».**

Ссылка на ресурс: <https://www.rosmedlib.ru/>

ООО «ВШОУЗ-КМК» Договор № 717КВ/06-2022 от 10.08.2022. Срок действия до 09.08.2023 года.

- **Электронная библиотечная система «Book Up»**

Доступ к коллекции «Большая медицинская библиотека».

Ссылка на ресурс: <https://www.books-up.ru/>

ООО «Букап» Договор №БМБ на оказание безвозмездных услуг размещения электронных изданий от 18.04.2022. Срок действия до 18.04.2027 года.

- **Электронно-библиотечная система «Лань»**, доступ к коллекции «Сетевая электронная библиотека» Ссылка на ресурс: <https://e.lanbook.com/>

ООО «ЭБС ЛАНЬ» Договор № СЭБ 1/2022 на оказание услуг от 01.11.2022. Срок действия до: 31.12.2026 года.

- **Образовательная платформа «Юрайт»**

Ссылка на ресурс: <https://urait.ru/>

ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ» Лицензионный договор № 10/14 от 30.06.2022. Срок действия до: 31.08.2023 года.

- **Электронная библиотека УГМУ**, институциональный репозиторий на платформе DSpace Ссылка на ресурс: <http://elib.usma.ru/>

Положение об электронной библиотеке ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России, утверждено и введено в действие приказом ректора ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России Ковтун О.П. от 01.06.2022 г. № 212-р Договор установки и настройки № 670 от 01.03.2018
Срок действия: бессрочный

- **Универсальная база электронных периодических изданий ИВИС**, доступ к индивидуальной коллекции научных медицинских журналов.

Ссылка на ресурс: <https://dlib.eastview.com/basic/details>

ООО «ИВИС» Лицензионный договор № 9/14 от 23.06.2022. Срок действия до 30.06.2023 г.

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

9.1. Основная литература

9.1.1. Электронные учебные издания

1. Кильдиярова, Р. Р. Детские болезни: [Электронный ресурс]: учебник / Кильдиярова Р.Р. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 800 с. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459645.html>.

- ISBN 978-5-9704-5964-5.

2. Бельмер, С. В. Госпитальная педиатрия: [Электронный ресурс]: учебник / Бельмер С.В.; Ильенко Л.И. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 1072 с. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463727.html>.

- ISBN 978-5-9704-6372-7.

5. Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра: [Электронный ресурс]: практическое пособие. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970443859.html>.

- ISBN 978-5-9704-4385-9.

6. Кильдиярова, Р. Р. Поликлиническая и неотложная педиатрия: [Электронный ресурс]: учебник / Кильдиярова Р.Р.; Макарова В.И. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 496 с. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460825.html>. - ISBN 978-5-9704-6082-5.

9. Клинические рекомендации Союза педиатров России <https://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/deystvuyushchie-klinicheskie-rekomendatsii/index.php>

10. Перечень тяжелых жизнеугрожающих и хронических заболеваний, в том числе редких (орфанных) заболеваний <https://фондкругдобра.рф>

9.1.2. Учебники

1. Шабалов, Н. П. Детские болезни. Учебник для ВУЗов: в 2 томах. Т. 1 / Н. П. Шабалов. - 9-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург [и др.]: Питер, 2021. - 880 с.: ил.

2. Шабалов, Н. П. Детские болезни. Учебник для ВУЗов: в 2 томах. Т. 2 / Н. П. Шабалов. - 9-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург [и др.]: Питер, 2021. - 896 с.: ил.

2. Учебные пособия

1. Эндокринология детей и подростков: учебно-методическое пособие / Министерство здравоохранения Российской Федерации, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Уральский государственный медицинский университет"; сост.: И. О. Зайкова, И. В. Вахлова; отв. ред. И. В. Вахлова; под ред. Е. Бортниковой. - Екатеринбург: УГМУ, 2018. - 133 с. - ISBN 978-5-89895-886-2. - Текст: непосредственный. (55 экз.).

2. Зайкова, И. О. Эндокринология детей и подростков: учебно-методическое пособие / И. О. Зайкова, И. В. Вахлова. - Екатеринбург: УГМУ, 2022. - 2-е изд. - 201 с. - ISBN 978-5-00168-038-3.

9.2. Дополнительная литература

9.2.1. Учебно-методические пособия (учебные задания)

9.2.2. Литература для углубленного изучения:

1. Педиатрия: национальное руководство / под ред. А. А. Баранова. - краткое издание. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 768 с. - (Национальные руководства). - ISBN 978-5-9704-2787-3.

2. Неонатология : национальное руководство / под ред. Н. Н. Володина. - краткое издание. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 896 с.: ил. - (Национальные руководства). - ISBN 978-5-9704-2443-8.

3. Ю.И. Барашнев, В.А. Бахарев, П.В. Новиков Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей : (путеводитель по клинической генетике). Москва : Триада-Х, 2004 г., 560 с.

9.2.3. Электронные версии журналов

1. Педиатрия. Журнал им. Г. Н. Сперанского
<https://dlib.eastview.com/browse/publication/4627>

3. Неонатология <https://dlib.eastview.com/browse/publication/103527>

1. Аттестация по дисциплине

Форма проведения аттестации - зачет.

2. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации (представлен отдельным документом в формате приложения к РПД).