

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ

проректор по учебной работе
профессор С. Богомолова

2020 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: **«НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ» (Вариативная часть)**

Направление подготовки: **педиатрия (31.05.02)**

Квалификация (степень) выпускника – **врач-педиатр**

Факультет: **ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ**

Кафедра: **ГОСПИТАЛЬНОЙ ПЕДИАТРИИ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

2020 г.

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности «Педиатрия - 31.05.02», утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации №853 от 17 августа 2015 г.

Составители рабочей программы:

Халецкая О.В., доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО ПИМУ Минздрава России

Туш Е.В., кандидат медицинских наук, доцент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО ПИМУ Минздрава России

РЕЦЕНЗЕНТЫ:

А. В. Прахов, профессор кафедры акушерства, гинекологии и неотложной педиатрии с курсом планирования семьи ФГКОУ «Институт ФСБ РФ (г. Нижний Новгород)», д.м.н., профессор, заслуженный врач РФ

С. А. Чекалова, зав кафедрой педиатрии им. Ф. Д. Агафонова, д.м.н., доцент, ФГБОУ ВО ПИМУ Минздрава России

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры госпитальной педиатрии (протокол № 8 от «24» августа 2020 года)

Заведующий кафедрой госпитальной педиатрии,
д.м.н., профессор

О.В. Халецкая

«24» августа 2020 г.

СОГЛАСОВАНО

Председатель цикловой методической комиссии по педиатрическим дисциплинам,
д.м.н., профессор

О.В.Халецкая

«25» августа 2020 г.

СОГЛАСОВАНО
Зам. начальника УМУ

А.С.Василькова

«26» августа 2020 г.

1. Цель и задачи освоения дисциплины

Цель и задачи освоения дисциплины «**Наследственная патология**».

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих общекультурных (ОК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных компетенций (ПК): ОК 8, ОПК 6, ОПК 8, ОПК 9, ПК 5, ПК 6, ПК 8, ПК11, ПК 18, ПК 21.

Задачи дисциплины:

Студент должен **знать**:

1. Основы этики и деонтологии врачебной деятельности с учетом социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий
2. Основы и требования по ведению медицинской документации в соответствии с законодательством РФ
3. Клинико-фармакологическую характеристику основных групп лекарственных препаратов и рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов, заболеваний и неотложных состояний у больных детей и подростков
4. Анатомо-физиологические особенности, закономерности роста и развития здорового и больного ребенка.
5. Этиологию, патогенез, морфогенез, клиническую картину, особенности течения болезней у детей, классификации болезней
6. Современные методы клинической, лабораторной и инструментальной диагностики болезней у детей.
7. Принципы терапии наиболее распространенных заболеваний у детей.
8. Принципы и методы оказания медицинской помощи при различных неотложных состояниях у детей, показания к госпитализации.
9. Оценку качества оказания медицинской помощи детям с использованием основных медико-статистических показателей
10. Теоретические основы информатики, сбор, хранение, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении. Основы доказательной медицины.

Студент должен **уметь**:

1. Использовать этические и деонтологические принципы в работе врача педиатра с учетом социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий.
2. Оформить медицинскую документацию различного характера в медицинских организациях педиатрического профиля.
3. Обосновать принципы терапии наиболее распространенных заболеваний; назначить рациональную терапию, применить лекарственные препараты, их комбинации для лечения детей, выписать рецепты лекарственных средств.
4. Собрать анамнез, провести физикальное обследование пациента различного возраста; интерпретировать результаты обследования, обосновать диагноз, определить план обследования и лечения.
5. Заполнять медицинскую документацию различного характера в медицинских организациях педиатрического профиля
6. Выявлять жизнеугрожающие состояния у детей и оказывать неотложную помощь.
7. Анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья детского населения с использованием основных медико-статистических показателей.
8. Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности, методами статистической обработки материала.

Студент должен **владеть**:

1. Принципами этики и деонтологии врача педиатра в клинической практике.

2. Оформлением истории болезни как юридического документа и другой документации в медицинских организациях педиатрического профиля.
3. Алгоритмом назначения терапии; современными порядками, стандартами и протоколами оказания медицинской помощи детям.
4. Сбором анамнеза, методами общего клинического обследования детей и подростков, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, постановки клинического диагноза при врожденной и наследственной патологии у детей.
5. Алгоритмом и протоколами выполнения основных врачебных диагностических и лечебных мероприятий, назначением терапии при врожденной и наследственной патологии у детей.
6. Алгоритмом и протоколами оказания врачебной помощи при неотложных и угрожающих жизни состояниях у детей.
7. Алгоритмом оценки качества оказанной медицинской помощи.
8. Алгоритмом оценки основных врачебных диагностических и лечебных мероприятий по оказанию помощи детям на основе доказательной медицины; представлением результатов анализа для публичного обсуждения.

2. Место дисциплины в структуре ООП ВО организации.

2.1 Дисциплина «Наследственная патология» относится к Блоку 1, вариативной части образовательной программы специалитета по специальности 31.05.02 «Педиатрия», изучается в 12 семестре.

2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами: анатомия, нормальная физиология, гистология, биохимия, пропедевтика детских болезней, основы формирования здоровья детей, факультетская педиатрия, госпитальная педиатрия, поликлиническая и неотложная педиатрия, а также производственной практикой «Помощник врача амбулаторно-поликлинического учреждения», «Помощник врача».

2.3. Изучение дисциплины необходимо для знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами профессионального цикла: госпитальная педиатрия, поликлиническая и неотложная педиатрия.

3. Результаты освоения дисциплины и индикаторы достижения компетенций:

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих общекультурных (ОК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:		
				Знать	Уметь	Владеть
	ОК-8	Готовность к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия		Основы этики и деонтологии врачебной деятельности с учетом социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий	Использовать этические и деонтологические принципы в работе врача педиатра с учетом социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий	Принципами этики и деонтологии врача педиатра в клинической практике.
	ОПК-6	Готовность к ведению медицинской документации		Основы и требования по ведению медицинской документации в соответствии с законодательством	Оформить медицинскую документацию различного характера в медицинских организациях	Оформлением истории болезни как юридического документа и другой документации в

				РФ	педиатрического профиля.	медицинских организациях педиатрического профиля.
	ОПК-8	Готовность к медицинскому применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач		Клинико-фармакологическую характеристику основных групп лекарственных препаратов и рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов, заболеваний и неотложных состояний у больных детей и подростков	Обосновать принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний; назначить терапию, применить лекарственные препараты, их комбинации для лечения детей, выписать рецепты лекарственных средств.	Алгоритмом назначения терапии; современными порядками, стандартами и протоколами оказания медицинской помощи детям.
	ОПК-9	Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач		Анатомо-физиологические особенности, закономерности роста и развития здорового и больного ребенка. Этиологию, патогенез, морфогенез, клиническую картину, особенности течения болезней у детей. Современные методы клинической, лабораторной инструментальной диагностики врожденных и наследственных болезней у детей.	Собрать анамнез, провести физикальное обследование пациента различного возраста; интерпретировать результаты обследования, обосновать диагноз, определить план обследования и лечения.	Сбором анамнеза, методами общего клинического обследования детей и подростков, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, постановки клинического диагноза.
	ПК-5	Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или		Этиологию, патогенез, морфогенез, клиническую картину, особенности течения врожденных и наследственных болезней у детей, классификации болезней. Современные методы клинической, лабораторной и инструментальной диагностики	Собрать анамнез, провести физикальное обследование пациента различного возраста; интерпретировать результаты обследования, обосновать диагноз, определить план обследования и лечения.	Методами общего клинического обследования детей и подростков, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, постановки клинического диагноза.

		установления факта наличия или отсутствия заболевания		болезней у детей.		
	ПК-6	Способность 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 пересмотр, принятой 43-ой Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1989 г.		Этиологию, патогенез, морфогенез, клиническую картину, особенности течения болезней у детей, классификации болезней. Современные методы клинической, лабораторной и инструментальной диагностики болезней у детей.	Собрать анамнез, провести физикальное обследование пациента различного возраста; интерпретировать результаты обследования, обосновать диагноз, определить план обследования и лечения	Методами общего клинического обследования детей и подростков, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, постановки клинического диагноза.
	ПК-8	Способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами		Этиологию, патогенез, морфогенез, клиническую картину, особенности течения болезней у детей, классификации болезней. Современные методы клинической, лабораторной и инструментальной диагностики, принципы терапии наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний у детей.	Обосновать терапию наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний; заполнять медицинскую документацию различного характера в медицинских организациях педиатрического профиля	Алгоритмом и протоколами выполнения основных врачебных диагностических и лечебных мероприятий, назначением терапии.
	ПК-11	Готовность к участию в оказании скорой медицинской помощи детям при		Принципы и методы оказания медицинской помощи при врожденных и наследственных состояниях у детей,	Выявлять жизнеугрожающие состояния у детей и оказывать неотложную помощь.	Алгоритмом и протоколами выполнения основных врачебных диагностических и лечебных

		состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства		показания к госпитализации.		мероприятий, алгоритмом и протоколами оказания медицинской помощи при неотложных и угрожающих жизни состояниях у детей.
	ПК-18	Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи детям с использованием основных медико-статистических показателей		Оценку качества оказания медицинской помощи детям с использованием основных медико-статистических показателей	Анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья детского населения с использованием основных медико-статистических показателей.	Алгоритмом и протоколами выполнения основных врачебных диагностических и лечебных мероприятий; алгоритмом оценки качества оказанной медицинской помощи
	ПК-21	Способность к участию и проведению научных исследований		Теоретические основы информатики, сбор, хранение, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении. Основы доказательной медицины.	Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности, методами статистической обработки материала	Алгоритмом оценки основных врачебных диагностических и лечебных мероприятий по оказанию помощи детям на основе доказательной медицины; представление результатов анализа для публичного обсуждения

4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении:

П/№	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6	Наследственные болезни обмена аминокислот	Аминоацидопатии (фенилкетонурия, тирозинемия I, II типа, гистидинемия, гиперлизинемия, цистиноз). Патогенез. Клинические проявления в зависимости от сроков установления диагноза. Диагностика.

	ПК-8 ПК-11 ПК-18 ПК-21		Дифференциальный диагноз. Основные направления в лечении. Течение. Исходы.
2.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК-18 ПК-21	Наследственные болезни обмена липидов	Нарушения обмена липидов - дислипидемии. Дислипидотеинемии (гиперхолестеринемии, гипертриглицеридемии). Этиология. Дифференциальный диагноз. Современные возможности терапии дислипидотеинемий. Течение. Исходы. Прогноз. Лизосомальные болезни накопления (болезнь Нимана-Пика, болезнь Тея-Сакса, болезнь Гоше). Этиология. Патогенез. Клиника. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Возможности пренатальной диагностики. Современные методы терапии липидозов. Течение. Исходы. Прогноз.
3.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК-18 ПК-21	Наследственные болезни обмена углеводов	Нарушения обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы). Патогенез. Клиника. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Возможности пренатальной диагностики. Современные подходы к терапии. Течение. Исходы. Прогноз.
4.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК-18 ПК-21	Первичные иммунодефициты. Аутовоспалительные синдромы.	Понятие об иммунитете. Основы иммунного ответа. Понятие о первичном иммунодефиците. Распространение. Классификация. Клиническая картина ИДС. Диагностика первичного иммунодефицита. Особенности форм первичного иммунодефицита (комбинированные иммунодефициты СИД, ИДС с преимущественно Т-клеточными дефектами, ИДС с преимущественным дефектом синтеза антител, ИДС с количественными и качественными дефектами фагоцитов, дефекты комплемента). Лечение первичных иммунодефицитов Аутовоспалительные синдромы (семейная средиземноморская

			лихорадка, периодический синдром, гипериммуноглобулинемия D). Этиология. Клиника. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Лечение. Прогноз.
5.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК-18 ПК-21 ПК-22	Синдром мальабсорбции	Целиакия, эксудативная энтеропатия, дисахаридазная недостаточность, пищевая аллергия. Муковисцидоз. Этиология. Патогенез. Клиника. Диагностика. Дифференциальный диагноз с воспалительными заболеваниями кишечника. Современный взгляды на лечение и прогноз. Исходы.
6.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК-18 ПК-21	Хромосомные болезни	Определение и современная классификация. Факторы, вызывающие хромосомные болезни человека Клинические особенности основных хромосомных болезней человека. Современные методы диагностики хромосомных заболеваний. Подходы к пренатальной диагностике и планированию семьи. Современные методы лечения и реабилитации пациентов с хромосомными заболеваниями.

5. Объем дисциплины и виды учебной работы.

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (АЧ)
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	12 семестр
Аудиторная работа, в том числе			
Лекции (Л)	0,2	8	8
Лабораторные практикумы (ЛП)			
Практические занятия (ПЗ)			
Клинические практические занятия (КПЗ)	1	36	36
Семинары (С)			
Самостоятельная работа студента (СРС)	0,8	28	28
Научно-исследовательская работа студента (НИРС)			
Промежуточная аттестация			
зачет/экзамен (указать вид)			Зач.

ИТОГО	2,0	72	72
--------------	------------	-----------	-----------

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды занятий:

п/№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)						
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	СРС	всего
1.	12	Наследственные болезни обмена аминокислот	2			6		4	12
2.	12	Наследственные болезни обмена липидов	2			6		4	12
3.	12	Наследственные болезни обмена углеводов	2			6		3	11
4.	12	Первичные иммунодефициты. Аутовоспалительные синдромы.	2			6		4	12
5.	12	Синдром мальабсорбции				6		4,5	10,5
6.	12	Хромосомные болезни				6		4,5	10,5
		ИТОГО	8			36		28	72

*- Л – лекции; ЛП – лабораторный практикум; ПЗ – практические занятия; КПЗ – клинические практические занятия; С – семинары; СРС – самостоятельная работа студента

6.2. Тематический план лекций:

п/№	Наименование тем лекций	Объем в АЧ
		Семестр 11
1.	Наследственные болезни обмена аминокислот	2
2.	Наследственные болезни обмена липидов	2
3.	Наследственные болезни обмена углеводов	2

4.	Первичные иммунодефициты. Аутовоспалительные синдромы.	2
	ИТОГО (всего - 8 АЧ)	8
	Очная форма, с применением ЭОС и ДОТ	
1.	Синдром мальабсорбции	2
2.	Хромосомные болезни	2
	ИТОГО (всего - 4 АЧ)	4

6.3. Тематический план лабораторных практикумов: не предусмотрено ФГОСом.

6.4. Тематический план клинических практических занятий*:

п/№	Наименование тем практических занятий	Объем в АЧ
		Семестр 12
1.	Наследственные болезни обмена аминокислот	6
2.	Наследственные болезни обмена липидов	6
3.	Наследственные болезни обмена углеводов	6
4.	Первичные иммунодефициты. Аутовоспалительные синдромы.	6
5.	Синдром мальабсорбции	6
6.	Хромосомные болезни	6
	ИТОГО (всего - 36 АЧ)	36

*(очная форма, с применением ЭОС и ДОТ)

6.5. Тематический план семинаров: не предусмотрено ФГОСом.

6.6. Виды и темы самостоятельной работы студента (СРС):

п/№	Виды и темы СРС	Объем в АЧ
		Семестр 12
1	Подготовка к клиническим практическим занятиям, выполнение домашнего задания, подготовка к текущему контролю	14
2	Работа с лекционным материалом	4
3	Работа с электронными ресурсами на портале дистанционного образования ПИМУ	4
4	Изучение материала, вынесенного на самостоятельную проработку (отдельные темы, параграфы), работа с литературными источниками	4
5	Подготовка к тестированию, он-лайн тестирование	2
6	Всего	28

6.7. Научно-исследовательская работа студента:

№ п/п	Наименование тем научно-исследовательской работы	Семестр
1.	Наследственные болезни обмена аминокислот	12
2.	Наследственные болезни обмена липидов	12
3.	Наследственные болезни обмена углеводов	12
4.	Первичные иммунодефициты. Аутовоспалительные синдромы.	12
5.	Синдром мальабсорбции	12
6.	Хромосомные болезни	12

7. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации

№ п / п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства			
				Виды	Кол-во вопросов в задании	Кол-во вариантов тестовых заданий	
1	2	3	4	5	6	7	
1	12	Контроль освоения темы	Наследственные болезни обмена аминокислот	Тестовые задания	20	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)	
				Деловая игра	1		1
				Ситуационные задачи	12		1
2	12	Контроль освоения темы	Наследственные болезни обмена липидов	Тестовые задания	20	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)	
				Деловая игра	1		1
				Ситуационные задачи	12		2
3	12	Контроль освоения темы	Наследственные болезни обмена углеводов	Тестовые задания	20	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной	

						выборки)
				Деловая игра	1	1
				Ситуационные задачи	12	2
4	12	Контроль освоения темы	Первичные иммунодефициты. Аутовоспалительные синдромы.	Тестовые задания	20	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				Деловая игра	1	1
				Ситуационные задачи	12	2
5	12	Контроль освоения темы	Синдром мальабсорбции	Тестовые задания	20	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				Ситуационные задачи	12	2
				Деловая игра	1	1
6	12	Контроль освоения темы	Хромосомные болезни	Тестовые задания	20	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)
				Ситуационные задачи	12	2
				Деловая игра	1	1
7	12	Промежуточная аттестация (зачет)	Все разделы	Тестовые задания	50	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)

Примеры оценочных средств:

Тестовые задания.

Тестовые задания: /моновариантные/

1. ДЛЯ КАКОГО АУТОВОСПАЛИТЕЛЬНОГО СИНДРОМА НЕ ХАРАКТЕРНО ПОВЫШЕНИЕ ТЕМПЕРАТУРЫ:

1. Синдром Макла-уэллса
2. Dira-синдром

2. ОСНОВНОЕ КЛИНИЧЕСКОЕ ПРОЯВЛЕНИЕ СРМО-СИНДРОМА:

1. Очаги костной деструкции
2. Переломы по типу зеленой веточки
3. Остеопороз
4. Кисты Бейкера

Тестовые задания: /поливариантные/

1. ДЛЯ КАКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ХАРАКТЕРНО СОЧЕТАНИЕ ПОРАЖЕНИЙ КОЖИ И ЛИПОДИСТРОФИИ:

1. Семейная холодовая крапивница
2. Синдром Накай-Нишимуры
3. Jmp-синдром
4. Candle-синдром

2. КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ РАРА-СИНДРОМА:

1. Липодистрофия
2. Артрит
3. Пиодермия
4. Акне
5. Нейросенсорная тугоухость

Примеры ситуационных задач

Задача № 1.

Ребенок 3 месяцев, от матери с отягощенным соматическим (пролапс митрального клапана, хронический холецистит, реактивный панкреатит) и акушерским (кольпит, эрозия шейки матки) анамнезом. Беременность первая, протекавшая с токсикозом в первом триместре, повышением АД в третьем триместре беременности. Роды на 42-й неделе беременности, масса при рождении 2200 г, длина 47 см.

Вскармливание: до 2 мес - грудное, далее смесью "Тупели". Аппетит был всегда снижен.

Объективно: масса тела 2700 г, длина 50 см. Псевдогидроцефалия. Лицо треугольной формы, маленькая нижняя челюсть, "карпий" рот, деформированные ушные раковины. Подкожно-жировой слой практически отсутствует. Кожа с сероватым оттенком, сухая, эластичность снижена, тургор тканей снижен. Видимые слизистые ярко-красного цвета. Трещины в углах рта, молочница, стоматит. Беспокоен, плаксив. Перкуторный звук легочный с коробочным оттенком. Аускультативно - дыхание пуэрильное. ЧД 30 в 1 минуту. Тоны сердца глухие, дыхательная аритмия. ЧСС -124 уд/мин. Живот вздут из-за метеоризма. Стул неустойчивый, скудный.

Общий анализ крови: НЬ - 132 г/л. Эр - $5,2 \times 10^{12}/л$, Лейк - $4,8 \times 10^9/л$, п/я - 1%, с - 31%, э - 3%, л - 55%, м - 10%, СОЭ - 2 мм/час.

Общий анализ мочи: количество - 40,0 мл, лейкоциты - 2-3 в п/з, эритроциты - нет.

Биохимический анализ крови: общий белок - 58 г/л, альбумины -30 г/л, холестерин - 3,2 ммоль/л, глюкоза - 3,4 ммоль/л, мочевины -3,4 ммоль/л, калий - 4,4 ммоль/л, натрий -140 ммоль/л.

Задание

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Какая причина этого заболевания?
3. О каком моногенном синдроме можно думать?

4. Оцените показатели массы тела и длины при рождении.
5. Объясните понятие "псевдогидроцефалия".
6. Какие патогенетические механизмы изменения соматотропного гормона при данном состоянии?
7. Патогенез задержки физического развития ребенка.
8. Какие дополнительные исследования необходимо провести ребенку?
10. Под контролем каких показателей должно проводиться лечение ребенка?
11. Прогноз заболевания?
12. Консультация какого специалиста потребуется?

Задача №2.

Ребенок 8 месяцев.

Анамнез жизни: ребенок от молодых, здоровых родителей. Беременность первая, протекала физиологически, первые срочные роды. Масса при рождении 3100 г, длина 50 см, закричал сразу, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов, к груди приложен в первые сутки, из родильного дома выписан на 5-е сутки. В первом полугодии жизни изменений в развитии ребенка не наблюдалось, на учете у специалистов не состоял, прививки по плану. Ребенок на грудном вскармливании, прикорм по возрасту.

С 7-8-месячного возраста у ребенка нарушилась двигательная активность, возникли периодические бесцельные движения, ритмические покачивания туловища, появился гипертонус конечностей. Ребенок начал отставать в психическом развитии. Временами отмечались приступы неукротимой рвоты.

Объективно: ребенок правильного телосложения, удовлетворительного питания. Обращает внимание очень светлая кожа, белокурые волосы и яркие голубые глаза. От ребенка ощущается своеобразный "мышинный" запах. В легких дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, ЧД 32 в 1 минуту. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 124 уд/мин. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах, безболезненный. Печень выступает на 2 см из-под края реберной дуги, эластичной консистенции, безболезненная; поверхность ровная, гладкая, край закруглен. Неврологический статус: ребенок сидит только с поддержкой, не стоит, эмоционально вял, издает редкие монотонные звуки, не узнает мать, отмечается выраженный гипертонус, усиление глубоких сухожильных рефлексов.

Общий анализ крови: НЬ - 110 г/л, Эр - $4,3 \times 10^{12}$ /л, Лейк - $5,8 \times 10^9$ /л, п/я-1% с - 32%, э - 1%, л - 58%, м - 8%, СОЭ - 2 мм/час.

Общий анализ мочи: количество - 40,0 мл, относительная плотность - 1,012, лейкоциты - 2-3 в п/з, эритроциты - нет, слизь - немного.

Проба Фелинга: положительная.

Задание

1. О каком заболевании можно думать?
2. Что лежит в основе его возникновения?
3. Какие лабораторно-инструментальные исследования следует предпринять для его подтверждения?
4. Существуют ли способы превентивной диагностики этого заболевания?
5. В консультации каких специалистов нуждается ребенок?
6. Каков прогноз больных в зависимости от сроков постановки диагноза?
7. Каковы принципы лечения этого заболевания?
8. В каком возрасте наблюдается манифестация заболевания?
9. Охарактеризуйте основные принципы профилактики данной патологии.
10. С какими причинами может быть связана рвота у ребенка в возрасте 1 мес, до 1 года?
11. При каких наследственных заболеваниях изменяется цвет и запах мочи?
12. Проанализируйте результаты исследования крови. Что такое физиологический перекрест лейкоцитарной формулы?

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (печатные, электронные издания, интернет и другие сетевые ресурсы).

8.1. Перечень основной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Шабалов Н.П. Неонатология: учебник в 2х т./ Н.П.Шабалов. – 6е изд., перераб. и доп. – СПб: Питер, 2010. – 928 с.: ил., тв. (учебник для ВУЗов)	1	100
2.	Руководство по практическим умениям педиатра: учеб. пособие для системы последиplomного проф. образования врачей-педиатров / ред. Быкова В.О.-3-е изд., стер. - Ростов на Дону: Феникс, 2010.- 574с. (Медицина)	1	61
3.	Детские болезни: учебное пособие / под ред. А.В.Прахова, О.В.Халецкой, И.И.Балаболкина. – Н.Новгород: Изд-во НижГМА, 2014. – 520 с. Детские болезни [Электронный ресурс]: учебное пособие / Нижегородская государственная медицинская академия / под ред. А. В. Прахов, О. В. Халецкая, И. И. Балаболкин. – Электрон. дан. (3 МБ). – Н.Новгород: Изд-во НижГМА, 2014. – Режим доступа: http://95.79.46.206/view.php?fDocumentId=2869 . - Загл. с титул. экрана.	5	73

8.2. Перечень дополнительной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Педиатрия: национальное руководство: краткое издание/ Союз педиатров России; под ред. А.А.Баранова. – М.:ГЭОТАР. – Медиа, 2014. – 768 с.	1	1
2	Неонатология: национальное руководство: краткое издание/ РАСПИМ; под ред. Н.Н.Володина. – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2013. – 896 с.	1	1
3	Наследственные болезни: национальное руководство /Н.Н.Бочков. – М.:ГЭОТАР. – Медиа, 2013. – 936 с.	0	1
4	Нефрология : клинические рекомендации / ред. Е. М. Шилов, А. В. Смирнов, Н. Л. Козловская. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 856 с. ISBN 9785970448069.	0	1
5	Кильдиярова Р.Р. Лабораторные и функциональные методы исследования в практике педиатра: учебное пособие. - М.:ГЭОТАР, 2013. – 170 с	0	2
6	Цыбульский Э.К. Неотложная педиатрия.- М.:ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 155с.	0	1
7	Неонатология: практические рекомендации:пер. с нем./ Р.Рооз, О.Генцель – Боровичени, Г. Пронитте; ред. пер. Р.Вауэр, Г.А.Шишко. – М.:Медицинская литература, 2011. - 592 с.	0	1

8.3. Перечень методических рекомендаций для аудиторной и самостоятельной работы студентов:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
	внеаудиторные		
1.	Наследственные болезни обмена аминокислот	5	-
2.	Наследственные болезни обмена липидов	5	-
3.	Наследственные болезни обмена углеводов	5	-
4.	Первичные иммунодефициты. Аутовоспалительные синдромы.	5	-
5.	Синдром мальабсорбции	5	-
6.	Хромосомные болезни	5	-

8.4. Электронные образовательные ресурсы, используемые в процессе преподавания дисциплины:

8.4.1. Внутренняя электронная библиотечная система университета (ВЭБС)*

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС)	Труды профессорско-преподавательского состава академии: учебники и учебные пособия, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://95.79.46.206/login.php	Не ограничено

8.4.2. Электронные образовательные ресурсы, приобретаемые университетом

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Электронная база данных «Консультант студента»	Учебная литература + дополнительные материалы (аудио-, видео-, интерактивные материалы, тестовые задания) для высшего медицинского и фармацевтического образования. Издания, структурированы по специальностям и дисциплинам в соответствии с действующими ФГОС ВПО.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/	Общая подписка ПИМУ

Электронная библиотечная система «Букап»	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет по логину и паролю, с компьютеров академии. Для чтения доступны издания, на которые оформлена подписка. [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.books-up.ru/	Общая подписка ПИМУ
«Библиопоиск»	Интегрированный поисковый сервис «единого окна» для электронных каталогов, ЭБС и полнотекстовых баз данных. Результаты единого поиска в демоверсии включают документы из отечественных и зарубежных электронных библиотек и баз данных, доступных университету в рамках подписки, а также из баз данных открытого доступа.	Для ПИМУ открыт доступ к демоверсии поисковой системы «Библиопоиск»: http://bibliosearch.ru/pimu .	Общая подписка ПИМУ
Отечественные электронные периодические издания	Периодические издания медицинской тематики и по вопросам высшей школы	- с компьютеров академии на платформе электронной библиотеки eLIBRARY.RU -журналы изд-ва «Медиасфера» -с компьютеров библиотеки или предоставляются библиотекой по заявке пользователя [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://elibrary.ru/	
Международная наукометрическая база данных «Web of Science Core Collection»	Web of Science охватывает материалы по естественным, техническим, общественным, гуманитарным наукам; учитывает взаимное цитирование публикаций, разрабатываемых и предоставляемых компанией «Thomson Reuters»; обладает встроенными возможностями поиска, анализа и управления библиографической информацией.	С компьютеров ПИМУ доступ свободный [Электронный ресурс] – Доступ к ресурсу по адресу: http://apps.webofknowledge.com	С компьютеров в ПИМУ доступ свободный

8.4.3 Ресурсы открытого доступа

<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>
Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	Включает электронные аналоги печатных изданий и оригинальные электронные издания, не имеющие аналогов, зафиксированных на иных носителях (диссертации, авторефераты, книги, журналы и т.д.). [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://нэб.рф/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU	Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты научных статей и публикаций. [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://elibrary.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.
Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья. [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://cyberleninka.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Российская государственная библиотека (РГБ)	Авторефераты, для которых имеются авторские договоры с разрешением на их открытую публикацию [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.rsl.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Справочно-правовая система «Консультант Плюс»	Федеральное и региональное законодательство, судебная практика, финансовые консультации, комментарии законодательства и др. [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.consultant.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации	Национальные клинические рекомендации [Электронный ресурс] – Режим доступа: cr.rosminzdrav.ru - Клинические рекомендации	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Официальный сайт Союза педиатров России	Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению заболеваний у детей [Электронный ресурс] – Режим доступа: www.pediatr-russia.ru	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Официальный сайт Российского общества неонатологов	Современные материалы и клинические рекомендации по диагностике и лечению заболеваний у новорожденных [Электронный ресурс] – Режим доступа: eonatology.pro	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

9.1. Перечень помещений*, необходимых для проведения аудиторных занятий по дисциплине.

1. Лекционный зал, оборудованный мультимедийной техникой.

2. Кабинеты для проведения клинических практических занятий
3. Многопрофильный аккредитационно-симуляционный центр
4. Палаты неонатологических отделений, раннего и старшего возраста, диагностические кабинеты МЛПУ ДГКБ№1 – клинической базы кафедры госпитальной педиатрии

9.2. Перечень оборудования*, необходимого для проведения аудиторных занятий по дисциплине.

1. Мультимедийный комплекс
2. Информационные стенды по лечебно-охранительному режиму в МЛПУ, питанию и гигиене больных.
3. Медицинская документация: история болезни, амбулаторная карта
4. Архивные и учебные истории болезни
5. Набор образцов результатов общего анализа крови.
6. Образцы результатов исследования мочи.
7. Альбом результатов УЗИ.
8. Набор рентгенограмм при заболеваниях почек и мочевых путей, сердца, легких.
9. Тонометры.
10. Фонендоскопы. Стетоскопы.
11. Таблицы.
12. Слайды и мультимедийные презентации лекций.
13. Ролевая и деловая игра

10. Лист изменений в рабочей программе дисциплины «Наследственная патология» (вариативная часть)

№	Дата внесения изменений	№ протокола заседания кафедры, дата	Содержание изменения	Подпись