



Министерство здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»

Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета
Протокол № 1 от 01.09.2023 г

Рабочая программа дисциплины	«Орфанные заболевания»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования - программа специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия
Квалификация	Врач-педиатр
Форма обучения	Очная

Разработчик (и): кафедра детских болезней с курсом госпитальной педиатрии

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
А.В. Дмитриев	д-р мед. наук, проф.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой детских болезней с курсом госпитальной педиатрии
Н.В. Федина	К.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Н.А. Белых	Д.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой факультетской и поликлинической педиатрии с курсом педиатрии ФДПО
Г.И. Якубовский	К.м.н., доцент	ГБУ РО «Областной клинический перинатальный центр»	Главный внештатный специалист по медицинской генетике, заведующий медико- генетической консультацией

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Педиатрия
Протокол № 11 от 26.06.2023г.

Одобрено учебно-методическим советом.
Протокол № 10 от 27.06.2023г.

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины «Орфанные заболевания» разработана в соответствии с:

ФГОС ВО	Приказ Минобрнауки России от 12.08.2020 № 965 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия"
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	Приказ Министерства науки и высшего образования РФ от 6 апреля 2021 г. ;№ 245 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры"

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

<p>ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>Знать: этиологию и патогенез орфанных заболеваний, стадии развития болезни, варианты течения и исходов, принципы классификации болезней; приемы и способы исследования и оценки морфо-функциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека Уметь: анализировать характера и тяжести нарушений у детей с орфанными заболеваниями; формулировать и обосновывать заключение об этиологии, патогенезе, принципах и методах диагностики заболеваний Владеть: алгоритмом клинко-лабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p>
<p>ПК-1 Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза</p>	<p>Знать: методики сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания); особенности диагностики и клинического течения заболевания у детей раннего возраста; методики получения и оценки информации о возрасте родителей в момент рождения ребенка, вредных привычках, работе с вредными и (или) опасными условиями труда, жилищных условиях и неблагоприятных социально-гигиенических факторах; методику сбора анамнеза жизни ребенка (течение данной и предыдущих беременностей, состояние ребенка при рождении и в динамике, характер вскармливания, оценка физического и психо-моторного развития), информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах, получения и оценки информации о профилактических прививках, реакции Манту/диаскинтеста; методику сбора жалоб и оценку анамнеза болезни, оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотр органов и систем; анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей, показатели гомеостаза и водно-электролитного обмена детей различных возрастов; этиологию и патогенез болезни, клиническую симптоматику с учетом возраста ребенка и исходного состояния; клиническую картину, требующую направления на лабораторное и инструментальное обследование, к врачам-специалистам; клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной, неотложной и паллиативной помощи; знать МКБ Уметь: установить контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком; составлять генеалогическое дерево в</p>

	<p>пределах трех поколений; получать информацию о возрасте родителей и вредных привычках в момент рождения ребенка, о профессиональных вредностях, жилищных условиях; получать сведения об анамнезе беременностей, в том числе предыдущих, родах, состоянии ребенка в период новорожденности, характере вскармливания; получать информацию о прививках, поствакцинальных осложнениях, результатах реакции Манту/даскинтеста; получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, обращениях и проведенной терапии; оценивать состояние и самочувствие ребенка, проводить осмотр органов и систем, физическое и нервно-психическое развитие ребенка; Оценивать клиническую картину болезни и состояний, требующих оказания экстренной, неотложной и паллиативной медицинской помощи детям; уметь обосновать необходимость и объем лабораторного и инструментального обследования ребенка и интерпретировать результаты обследования; уметь обосновывать направление ребенка на консультацию к врачам-специалистам и госпитализацию; уметь пользоваться медицинской аппаратурой.</p> <p>Владеть: сбором анамнеза жизни и заболевания ребенка; информацией о родителях, и ближайших родственниках; о профилактических прививках; методикой оценивания состояние и самочувствие ребенка, направления детей на инструментальное обследование, к врачам-специалистам, на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения); проводить оценку клинической картины болезни и состояний, требующих оказания экстренной, неотложной и паллиативной помощи детям; проводить дифференциальный диагноз с другими болезнями и постановка диагноза в соответствии с действующей МКБ (Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем);</p>
<p style="text-align: center;">ПК-2 Способен назначить лечение детям и контроль его эффективности и безопасности</p>	<p>Знать: правила получения добровольного информированного согласия родителей/законных представителей и детей старше 15 лет на проведение лечения; методы медикаментозной терапии болезней и состояний в соответствии с КР (протоколами лечения), механизмы действия лекарственных препаратов, показания и противопоказания к их применению; методы немедикаментозной терапии, механизм действия, показания и противопоказания к назначению, осложнения; принципы назначения лечебного питания с учетом возраста, диагноза и клинической картины в соответствии с КР (протоколами лечения); методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми, их родителями /законными представителями по вопросам терапии; правила проведения мероприятий при оказании медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы</p>

	<p>жизни пациента и без таких признаков в соответствии с действующими КР (протоколами лечения), порядками и стандартами оказания медицинской помощи, включая проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности; принципы и правила оказания паллиативной помощи.</p> <p>Уметь: составлять план лечения болезней и состояний ребенка, назначать медикаментозную и немедикаментозную терапию, диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины в соответствии с действующими КР (протоколами лечения), порядками и стандартами оказания медицинской помощи; разъяснять детям, их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющим уход за ребенком, необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии, выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; оказывать медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента и без явной угрозы жизни, в том числе проводить мероприятия для восстановления дыхания и сердечной деятельности, а также паллиативной помощи в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>Владеть: разрабатывать план лечения болезней и состояний, назначать медикаментозную и немедикаментозную терапию, диетотерапию ребенку; формировать у ребенка и его окружения приверженность лечению; выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; оказывать медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценивать эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей.</p>
--	---

2. Место дисциплины в структуре общей образовательной программы

Дисциплина «*Орфанные заболевания*» относится к Вариативной части блока 1 ОПОП специалитета 31.05.02 Педиатрия.

Знать: Основополагающие Приказы МЗ РФ о порядке и стандартах ведения больных с орфанными заболеваниями, принципы врачебной этики и деонтологии в работе с пациентами и их родственниками (законными представителями), коллегами. Этиологию и патогенез развития орфанных заболеваний. Современные методы диагностики и принципы лечения орфанных заболеваний, методы лечения орфанных заболеваний, клиническую картину патологии орфанных заболеваний, требующего проведения интенсивной

медикаментозной терапии, а также при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой жизни пациента и не требующих экстренной медицинской помощи.

Уметь: пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; собрать анамнез жизни и заболевания ребенка; провести осмотр и физикальное обследование детей различных возрастных групп с подозрением на орфанное заболевание; диагностировать заболевания, прежде всего ранние и типичные проявления болезни, а также малосимптомные и атипичные варианты течения заболевания на основе владения навыками пропедевтики и лабораторно-инструментальными методами исследования; анализировать результаты клинического, лабораторного, рентгенологического и инструментального исследования больного ребенка; отличать в анализе крови нормальные значения от патологических; формулировать клинический диагноз в соответствии с современными классификациями изучаемых заболеваний; соблюдать правила врачебной этики и деонтологии, решать комплекс задач, связанных с взаимоотношениями врача и больного; уметь осуществлять психологический и речевой контакт со здоровыми и больными детьми; проводить адекватный выбор и назначать эффективные и безопасные лекарственные средства при заболеваниях у детей; определять режим, лечебный стол, оптимальный режим дозирования, кратность и длительность введения лекарственного средства при изучаемой патологии; планировать индивидуально диспансерное наблюдение и медицинскую реабилитацию больным детям; назначать профилактические мероприятия (индивидуальные профилактические маршруты); оказывать первую врачебную помощь и реанимационные мероприятия при неотложных состояниях у детей с орфанными заболеваниями; самостоятельно работать с информацией (учебной, научной, нормативной справочной литературой и другими источниками); проводить первичную, вторичную и третичную профилактику заболеваний населения (здоровых, больных, членов их семьи и коллективов); пропагандировать здоровый образ и стиль жизни.

Владеть: профессиональным алгоритмом решения практических задач диагностики, дифференциальной диагностики, лечения и профилактики орфанных заболеваний у детей различных возрастных групп; медицинской этикой и деонтологией; навыками правильного построения своих взаимоотношений с родителями больного ребенка с орфанной патологией; методикой расспроса (жалобы, история болезни, история жизни); методикой клинического исследования (осмотр, пальпация, перкуссия и аускультация легких, сердца); навыками оценки результатов инструментальных методов исследования; навыками оценки результатов клинико-лабораторного, микробиологического исследования периферической крови, коагулограммы, костномозговой пункции; оценивать результаты биохимического исследования периферической крови, мочи; владеть принципами и приемами неотложной помощи и интенсивной терапии при орфанных заболеваниях у детей.

Содержание дисциплины **Орфанные заболевания** является логическим продолжением содержания дисциплин **анатомия, физиология, биохимия, патофизиология, фармакология, детская гематология, пропедевтика детских болезней, госпитальная и факультетская педиатрия и помогает в усвоении** Поликлиническая и неотложная педиатрия, инфекционные болезни у детей, детская урология, онкология и урология..

Дисциплина изучается на 5 курсе в 10 семестре.

3. Объем дисциплины и виды учебной работы

Трудоемкость дисциплины: в з.е. 2 / час 72

Трудоемкость дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр
		10
Контактная работа	24	24

В том числе:	-		
Лекции			
Лабораторные работы (ЛР)			
Практические занятия (ПЗ)	24	24	
Самостоятельная работа (всего)	48	48	
В том числе:			
Курсовой проект(работа)			
Реферат	28	28	
<i>Другие виды самостоятельной работы</i>	20	20	
Вид промежуточной аттестации (, экзамен)	зачет	зачет	
Общая трудоемкость	час.	72	72
	з.е.	2	2

4. Содержание дисциплины

4.1 Контактная работа

Семинары, практические работы

№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
1	Современные представления об орфанных заболеваниях (ОЗ). Перечень ОЗ, принципы диагностики, лечения. Роль врача первичного звена в выявлении ОЗ. Роль генетических консультаций и скрининга новорожденных в выявлении ОЗ. Проблемы пациентов с орфанными заболеваниями. Роль пациентских организаций.	3	Устный опрос
2	ОЗ с симптомами комтно-мозговой недостаточности: анемия Эванса-Фишера, приобретенная апластическая анемия, врожденная анемия Фанкони, анемия Блекфана-Даймонда, ТАР-синдром, синдром Вискотта-Олдрича. Врожденные ИД: синдром Ниймегена, Ди-Джорджа, ТКИН.	3	Устный опрос, решение ситуационных задач, рефераты,
3	Болезни аминокислотного обмена (аминоацидопатии и органические ацидурии): тирозинемия, фенилкетонурия, лейциноз.	3	Устный опрос, тестирование решение ситуационных задач, рефераты,
4	Лизосомальные болезни накопления: мукополисахаридозы. Классификация, клинические проявления, диагностика, энзимотерапия. Прогноз, реабилитационные мероприятия.	3	Устный опрос, тестирование решение ситуационных задач, рефераты,
5	Лизосомальные болезни накопления: Сфинголипидозы: болезнь Нимпмана-Пика, болезнь Фабри, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса.	3	Устный опрос, тестирование решение ситуационных задач,

№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
			рефераты,
6	Болезни углеводного обмена: галактоземия, гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе) и др.	3	Устный опрос, тестирование решение ситуационных задач, рефераты,
7	Орфанные заболевания, проявляющиеся нарушение костной, соединительно-тканной систем: буллезный эпидермолиз, несовершенный остеогенез. Нервно-мышечные заболевания: спинальная мышечная амиотрофия (СМА). Принципы лечения и реабилитация.	3	Устный опрос, тестирование решение ситуационных задач, рефераты
8	Итоговое занятие по пройденным темам	3	Опрос по билетам, ситуационная задача

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

5.1 Самостоятельная работа обучающихся

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела/темы учебной дисциплины	Виды СРС	Всего часов	Вид контроля
1	12	3	4	48	6
	1	Современные представления об орфанных заболеваниях (ОЗ). Перечень ОЗ, принципы диагностики, лечения. Роль врача первичного звена в выявлении ОЗ. Роль генетических консультаций и скрининга новорожденных в выявлении ОЗ. Проблемы пациентов с	<i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки; Рефераты. Примерные темы</i> 1. Орфанные заболевания в РФ и мире на современном этапе, основные проблемы и перспективы 2. Лекарственное обеспечение пациентов с ОЗ, состояние проблемы 3. Роль врача первичного звена в диагностике ОЗ 4. Как распознать редкое заболевание? 5. Прогирия-самое редкое заболевание в мире? 6. Общества пациентов с ОЗ в РФ	6	Устный опрос, рефераты, презентации

		орфанными заболеваниями. Роль пациентских организаций.			
2	ОЗ с симптомами костно-мозговой недостаточности: анемия Эванса-Фишера, приобретенная апластическая анемия, врожденная анемия Фанкони, анемия Блекфана-Даймонда, ТАР-синдром, синдром Вискотга-Олдрича. Врожденные ИД: синдром Ниймегена, Ди-Джорджа, ТКИН.	<p><i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки;</i></p> <p><i>Рефераты. Примерные темы</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Трансплантация костного мозга в лечении заболеваний с костно-мозговой недостаточностью 2. Анемия Фанкони и Блекфана-Даймонда, как поставить диагноз? 3. ТАР-синдром, все ли так безнадежно? 4. Первичные иммунодефициты: что может участковый врач? 5. Вакцинация детей с ПИД 6. «Маски» первичных ИДС. Как не пропустить ПИД? 7. Лабораторная диагностика ПИДС, ТРЕК/КРЕК 	6	Опрос, представление реферата, презентация	
3	Болезни аминокислотного обмена (аминоацидопатии и органические ацидурии): тирозинемия, фенилкетонурия, лейциноз.	<p><i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки;</i></p> <p><i>Рефераты. Примерные темы</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Фенилкетонурия – возможности неонатального скрининга 2. Лечебное питание при ФКУ 3. Как заподозрить тирозинемия? 4. Лечение аминокислотопатий, современные представления 5. Роль аминокислот в ранней диагностике заболеваний 	6	Опрос, представление реферата,	
4	Лизосомальные болезни накопления: мукополисахаридозы. Классификация, клинические	<p><i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки;</i></p> <p><i>Рефераты. Примерные темы</i></p>	6	Опрос, представление реферата,	

		проявления, диагностика, энзимотерапия. Прогноз, реабилитационные мероприятия.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Мукополисахаридозы – заболевание с «коридорным» диагнозом 2. Клинические проявления МПС в практике «узких» врачей-специалистов 3. Энзимотерапия при МПС 4. Трансплантация стволовых клеток при МПС 		
5	Лизосомальные болезни накопления: Сфинголипидозы: болезнь Нимпмана-Пика, болезнь Фабри, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса	<p><i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки;</i></p> <p><i>Рефераты. Примерные темы</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Болезнь Гоше, гематологические и неврологические проявления 2. Болезнь Фабри, клиника, диагностика 3. Болезнь Нимпмана-Пика 4. Болезнь Тея-Сакса 5. Генная терапия болезни Гоше до рождения 	6	Опрос, представление реферата, презентация	
6	Нарушения углеводного обмена: галактоземия, гликогеновая болезнь (болезнь Помпе, Гирке и др).	<p><i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки;</i></p> <p><i>Рефераты. Примерные темы</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Типичные и не типичные симптомы при болезни Помпе 	5	Опрос, представление реферата, презентация	
7	Заболевания с поражением опорно-двигательного аппарата, соединительной ткани (несовершенный остеогенез, буллезный эпидермолиз). Спинальная мышечная атрофия (СМА)-болезнь Верднига Гофмана	<p><i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки;</i></p> <p><i>Рефераты. Примерные темы</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 2. Тактика ведения новорожденных детей с НО 3. Современные представления о лечении детей с НО 4. Буллезный эпидермолиз-приговор? Методы лечения, прогнозы 5. СМА –методы диагностики и лечения. Есть ли шанс у таких детей. Мировой опыт лечения детей с СМА 		Опрос, представление реферата, презентация	

	8	Зачетное занятие	Опрос по билетам	5	Вопросы для зачета, клиническая задача
--	---	------------------	------------------	---	--

6. Обеспечение достижения запланированных результатов обучения

6.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

№ п/п	Контролируемые разделы дисциплины (результаты по разделам)	Код контролируемой компетенции (или её части)	Наименование оценочного средства
1.	Современные представления об орфанных заболеваниях (ОЗ). Перечень ОЗ, принципы диагностики, лечения. Роль врача первичного звена в выявлении ОЗ. Роль генетических консультаций и скрининга новорожденных в выявлении ОЗ. Проблемы пациентов с орфанными заболеваниями. Роль пациентских организаций.	ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Тесты, задачи, реферат
2.	ОЗ с симптомами комтно-мозговой недостаточности: анемия Эванса-Фишера, приобретенная апластическая анемия, врожденная анемия Фанкони, анемия Блекфана-Даймонда, ТАР-синдром, синдром Вискотта-Олдрича. Врожденные ИД: синдром Ниймегена, Ди-Джорджа, ТКИН	ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Тесты, задачи, реферат
3	Болезни аминокислотного обмена (аминоацидопатии): тирозинемия, фенилкетонурия, лейциноз.	ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Тесты, задачи, реферат
4	Лизосомальные болезни накопления: мукополисахаридозы.	ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Тесты, задачи, реферат
5	Лизосомальные болезни накопления: Сфинголипидозы: болезнь Нимпмана-Пика, болезнь Фабри, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса	ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Тесты, задачи, реферат
6	Нарушения углеводного обмена: галактоземия, гликогеновая болезнь (болезнь Помпе, Гирке и др).	ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Тесты, задачи, реферат
7	Заболевания с поражением опорно-двигательного аппарата, соединительной ткани (несовершенный остеогенез, буллезный эпидермолиз). Нервно-мышечные заболевания: спинальная мышечная атрофия (СМА)-болезнь Верднига - Гофмана	ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Тесты, задачи, реферат
8.	Зачетное занятие	ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Вопросы к зачету, задача

6.2 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания:

Показатели оценивания	Критерии оценивания		
	Достаточный уровень (удовлетворительно)	Средний уровень (<i>хорошо</i>)	Высокий уровень (отлично)
ПК-1			
Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза			
Знать	<p>Методику сбора жалоб и оценку анамнеза ребенка с подозрением на орфанное заболевание, клиническую картину, требующую направления на лабораторное и инструментальное обследование, к врачам-специалистам; недостаточно ориентируется в объеме диагностических мероприятий</p>	<p>методику сбора жалоб и оценку анамнеза болезни, оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотр органов и систем при подозрении на орфанное заболевание; клиническую картину, требующую направления на лабораторное и инструментальное обследование, к врачам-специалистам; клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной, неотложной и паллиативной помощи Допускает незначительные неточности при формулировке основных терминов и понятий, излагает материал последовательно, логически стройно; способен к использованию конкретных методов выявления у пациентов патологических симптомов и синдромов при различных заболеваниях; испытывает затруднения при решении нестандартных задач;</p>	<p>методику сбора жалоб и оценку анамнеза, оценки состояния и самочувствия ребенка с подозрением или установленным орфанным заболеванием, осмотр органов и систем; анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей, показатели гомеостаза и водно-электролитного обмена детей различных возрастов; этиологию и патогенез редкой болезни, клиническую симптоматику с учетом возраста ребенка и исходного состояния; клиническую картину, требующую направления на лабораторное и инструментальное обследование, к врачам-специалистам; клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной, неотложной и паллиативной помощи</p>
Уметь	<p>Решает только самые простые типовые задачи; испытывает трудности при установлении контакта с ребенком и родителями; недостаточно адекватно оценивает состояние и самочувствие ребенка, поверхностно</p>	<p>Решает типовые задачи; допускает незначительные неточности при распознавании ошибок в профессиональной деятельности: умеет установить контакт с ребенком и родителями, оценить состояние и самочувствие ребенка, провести клинический осмотр; достаточно четко оценивать клиническую картину болезни и состояний,</p>	<p>установить контакт с ребенком, родителями; составлять генеалогическое дерево получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, обращениях и проведенной терапии; оценивать состояние и самочувствие ребенка, проводить осмотр органов и систем, физическое и нервно-психическое развитие</p>

	<p>проводит осмотр органов и систем, недостаточно четко умеет обосновать необходимость и объем лабораторного и инструментального обследования ребенка и интерпретации результатов обследования;</p>	<p>требующих оказания экстренной, неотложной и паллиативной медицинской помощи детям; умеет обосновать необходимость и объем лабораторного и инструментального обследования ребенка и обосновывать направление ребенка на консультацию к врачам-специалистам и госпитализацию;</p>	<p>ребенка; оценивать клиническую картину болезни и состояний, требующих оказания экстренной, неотложной и паллиативной медицинской помощи детям; уметь обосновать необходимость и объем лабораторного и инструментального обследования ребенка и интерпретировать результаты обследования; уметь обосновывать направление ребенка на консультацию к врачам-специалистам и госпитализацию;</p>
<p>Владеть</p>	<p>Испытывает трудности при формулировании заключения о наличии болезни, патологического процесса на основании анамнеза и при анализе результатов лабораторного и инструментального обследования при орфанных заболеваниях</p>	<p>Способен к системному подходу к анализу медицинской информации; затрудняется при распознавании ошибок, владеет сбором анамнеза, дифференциальной диагностикой, адекватной оценкой клинической картины, требующей проведения экстренной, неотложной или паллиативной помощи, владеет постановкой диагноза в соответствии с МКБ</p>	<p>сбором анамнеза жизни и заболевания ребенка и данных о родителях, и ближайших родственниках; направлять детей на инструментальное обследование, к врачам-специалистам, на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения); проводить оценку клинической картины болезни и состояний, требующих оказания экстренной, неотложной и паллиативной помощи детям; дифференциальной диагностикой с другими болезнями и постановкой диагноза в соответствии с действующей МКБ (Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем);</p>

ОПК-5**Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач**

Знать	Воспроизводит основные понятия общей нозологии, допуская грубые ошибки; испытывает трудности при изложении этиологии и патогенеза болезни, вариантов течения и исходов	Воспроизводит основные понятия общей нозологии, этиологии и патогенеза; знает стадии развития болезни, варианты течения и исходов, принципы классификации болезней;	Самостоятельно, грамотно аргументировано воспроизводит основные понятия общей нозологии; знает этиологию и патогенез орфанных заболеваний, стадии развития болезни, варианты течения и исходов, принципы классификации болезней;
Уметь	Формулировать основные термины и понятия об этиологии и патогенезе того или иного орфанного заболевания, материал излагает непоследовательно, с ошибками; испытывает затруднения при решении типовых задач и выполнении практических навыков	допускает единичные ошибки при формулировании и обосновании заключения об этиологии, патогенезе, принципах и методах диагностики заболеваний; интерпретирует результаты наиболее распространенных методов биохимической и функциональной диагностики, применяемых для выявления патологии органов и их систем;	Проводит анализ характера и тяжести нарушений у детей с орфанными заболеваниями; формулирует и обосновывает заключение об этиологии, патогенезе, принципах и методах диагностики заболеваний; решает типовые и усложненные задачи;
Владеть	Поверхностной оценкой морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека	Допускает единичные ошибки при оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека	Оценкой морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека

ПК-2**Способен назначить лечение детям и контроль его эффективности и безопасности**

Знать	Излагает основной материал с неточностями и ошибками, методы медикаментозной терапии орфанных болезней в соответствии с КР (протоколами лечения), недостаточно четко механизмы	Грамотно и самостоятельно излагает основной материал с неточностями и ошибками, знает методы медикаментозной терапии болезней и состояний в	методы медикаментозной терапии болезней и состояний в соответствии с КР (протоколами лечения), механизмы действия лекарственных препаратов, показания и противопоказания к их применению; методы немедикаментозной
-------	--	---	--

	действия лекарственных препаратов, показания и противопоказания к их применению, недостаточно четкие представления о диетотерапии при некоторых орфанных заболеваниях	соответствии с КР (протоколами лечения), механизмы действия лекарственных препаратов, показания и противопоказания к их применению	терапии, механизм действия, показания и противопоказания к назначению, осложнения; принципы назначения лечебного питания с учетом возраста, диагноза и клинической картины в соответствии с КР (протоколами лечения)
Уметь	Допускает ошибки при составлении плана лечения болезней и состояний ребенка с орфанным заболеванием, при назначении медикаментозной и немедикаментозной терапии, не всегда в соответствии с действующими КР (протоколами лечения), решает простые задачи.	Допускает небольшие неточности при составлении плана лечения болезней и состояний ребенка с орфанным заболеванием, назначает медикаментозную и немедикаментозную терапию, диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины разъяснять детям, их родителям необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии	составлять план лечения болезней и состояний ребенка с орфанным заболеванием, назначать медикаментозную и немедикаментозную терапию, диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины в соответствии с действующими КР (протоколами лечения), порядками и стандартами оказания медицинской помощи; разъяснять детям, их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющим уход за ребенком, необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии решает типичные и усложненные задачи.
Владеть	С ошибками разрабатывает план лечения болезней и состояний, назначает медикаментозную и немедикаментозную терапию, диетотерапию ребенку с орфанным заболеванием, выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии,	Владеет навыками системного подхода к анализу медицинской информации; принципами доказательной медицины, основанной на поиске решений с использованием теоретических знаний и практических умений;	разрабатывать план лечения болезней и состояний, назначать медикаментозную и немедикаментозную терапию, диетотерапию ребенку с орфанным заболеванием (при подозрении); формировать у ребенка и его окружения приверженность лечению; выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной

	назначенной ребенку врачами-специалистами;		терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами; оказывать медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности) и без явных признаков угрозы жизни пациента; оценивать эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей.
--	--	--	--

7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

1. Неонатология : в 2 т. Т. 1. : учебное пособие / Н. П. Шабалов [и др.]. - 7-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 720 с. - ISBN 978-5-9704-7888-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970478882.html>
2. Неонатология : в 2 т. Т. 2. : учебное пособие / Н. П. Шабалов [и др.]. - 7-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 752 с. - ISBN 978-5-9704-7894-3. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970478943.html>
3. Володин, Н. Н. Неонатология : национальное руководство : краткое издание / под ред. Н. Н. Володина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-4877-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970448779.html>

4. Лекции кафедры.

7.2.Дополнительная учебная литература:

1. Атлас редких болезней / под ред. А.А. Баранова [и др.]. - Москва: ПедиатрЪ, 2016. 420 с.
2. Авдеева Т.Г., Руководство участкового педиатра [Электронный ресурс]/ под ред. Т. Г. Авдеевой. - 3-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 656 с. : ил. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 656 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5165-6 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970451656.html>
3. Геппе Н.А., Детские болезни [Электронный ресурс]: учебник / Геппе Н.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 760 с. - ISBN 978-5-9704-4470-2 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970444702.html>
4. Кильдиярова Р.Р., Поликлиническая и неотложная педиатрия [Электронный ресурс]: учебник / Кильдиярова Р.Р., Макарова В.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 472 с. - ISBN 978-5-9704-4909-7 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970449097.html>
5. Гомелл, Т. Л. Неонатология. В 2 т. Т. 1 / под ред. Т. Л. Гомеллы, М. Д. Каннингама, Ф. Г. Эяля; пер. с англ. под ред. Д. Н. Дегтярева. - 2-е изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2020. - 713

с. Систем. требования: Adobe Reader XI ; экран 10". - ISBN 978-5-00101-739-4. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785001017394.html>

6. Гомелла, Т. Л. Неонатология. В 2 т. Т. 2 / под ред. Т. Л. Гомеллы, М. Д. Каннингама, Ф. Г. Эяля; пер. с англ. под ред. Д. Н. Дегтярева. - 2-е изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2020. - 869 с. Систем. требования: Adobe Reader XI ; экран 10". - ISBN 978-5-00101-740-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785001017400.html>

7. Неонатология [Электронный ресурс] : Национальное руководство. Краткое издание / Под ред. Н.Н. Володина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014.

8. Никитюк Д.Б., Анатомия человека : атлас для педиатров [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Никитюк Д.Б., Ключкова С.В. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-4262-3 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970442623.html>

6. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению синдрома Фишера-Эванса, М., 2014ФКР по диагностике и лечению синдрома Фишера-Эванса.pdf (nodgo.org)

7. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению приобретенной апластической анемии у детей, М., 2015ScannedDocument (nodgo.org)

8. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению врожденной апластической анемии у детей, М., 201520200312 АА дети.docx (live.com)

9. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению мукополисахаридоза I типа (синдром Гурлер) у детей, М., 2018МПС 1 дети СПР.v2 29.11_правка 3.02.17.pdf (pediatr-russia.ru)

10. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению мукополисахаридоза 2 типа (синдром Хантера), М., 2018МПС тип II КР 2020_взрослые.pdf (pediatr-russia.ru)

8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины:

8.1. Справочные правовые системы:

СПС «Консультант-плюс» - <http://www.consultant.ru/>

СПС «Гарант» - <http://www.garant.ru/>

СПС «Кодекс» - <http://www.kodeks.ru/>

8.2. Базы данных и информационно-справочные системы

Федеральный портал «Российское образование» - <http://www.edu.ru>

Информационная система «Единое окно доступа к образовательным ресурсам» - <http://www.window.edu.ru>

Федеральный центр информационно-образовательных ресурсов - <http://fcior.edu.ru>

Федеральный интернет-портал "Нанотехнологии и наноматериалы" - www.portalnano.ru

9. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (перечень программного обеспечения и информационно-справочных систем)

9.1. Перечень лицензионного программного обеспечения:

- Программное обеспечение MicrosoftOffice.
- Программный продукт Мой Офис Стандартный.

9.2. Перечень электронно-библиотечных систем (ЭБС):

Электронные образовательные ресурсы	Доступ к ресурсу
-------------------------------------	------------------

<p>ЭБС «Консультант студента» – многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, https://www.studentlibrary.ru/ http://www.medcollegelib.ru/</p>	<p>Доступ неограничен (после авторизации)</p>
<p>ЭБС «Юрайт» – ресурс представляет собой виртуальный читальный зал учебников и учебных пособий от авторов ведущих вузов России по экономическим, юридическим, гуманитарным, инженерно-техническим и естественно-научным направлениям и специальностям, https://urait.ru/</p>	<p>Доступ неограничен (после авторизации)</p>
<p>Электронная библиотека РязГМУ – электронный каталог содержит библиографические описания отечественных и зарубежных изданий из фонда библиотеки университета, а также электронные издания, используемые для информационного обеспечения образовательного и научно-исследовательского процесса университета, https://lib.rzgmu.ru/</p>	<p>Доступ неограничен (после авторизации)</p>
<p>ЭМБ «Консультант врача» – ресурс предоставляет достоверную профессиональную информацию для широкого спектра врачебных специальностей в виде периодических изданий, книг, новостной информации и электронных обучающих модулей для непрерывного медицинского образования, https://www.rosmedlib.ru/</p>	<p>Доступ с ПК Центра развития образования</p>
<p>Система «КонсультантПлюс» – информационная справочная система, http://www.consultant.ru/</p>	<p>Доступ с ПК Центра развития образования</p>
<p>Официальный интернет-портал правовой информации http://www.pravo.gov.ru/</p>	<p>Открытый доступ</p>
<p>Федеральная электронная медицинская библиотека – часть единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы: клинические рекомендации (протоколы лечения) предназначены для внедрения в повседневную клиническую практику наиболее эффективных и безопасных медицинских технологий, в том числе лекарственных средств; электронный каталог научных работ по медицине и здравоохранению; журналы и другие периодические издания, публикующие медицинские статьи и монографии, ориентированные на специалистов в различных областях здравоохранения; электронные книги, учебные и справочные пособия по различным направлениям медицинской науки; уникальные редкие издания по медицине и фармакологии, представляющие историческую и научную ценность, https://femb.ru</p>	<p>Открытый доступ</p>
<p>MedLinks.ru – универсальный многопрофильный медицинский сервер, включающий в себя библиотеку, архив рефератов, новости медицины, календарь медицинских событий, биржу труда, доски объявлений, каталоги медицинских сайтов и учреждений, медицинские форумы и психологические тесты, http://www.medlinks.ru/</p>	<p>Открытый доступ</p>
<p>Медико-биологический информационный портал, http://www.medline.ru/</p>	<p>Открытый доступ</p>
<p>DoctorSPB.ru - информационно-справочный портал о медицине, здоровье. На сайте размещены учебные медицинские фильмы, медицинские книги и методические пособия, рефераты и историй болезней для студентов и практикующих врачей, https://doctorspb.ru/</p>	<p>Открытый доступ</p>

Компьютерные исследования и моделирование – результаты оригинальных исследований и работы обзорного характера в области компьютерных исследований и математического моделирования в физике, технике, биологии, экологии, экономике, психологии и других областях знания, http://crm.ics.org.ru/	Открытый доступ
---	-----------------

10. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине: «Орфанные заболевания»

№ п/п	Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы
1	учебная комната №5	Стенды по темам занятий. Пакеты материалов по темам занятий (тематические подборки выкопировок, таблиц, аннотаций, методических средств, муляжей препаратов). Весы и ростомеры, тонометры с набором манжет.
2	учебная комната №1	Мультимедийный проектор для презентаций и видеопозаказов.
Помещения для самостоятельной работы		
1.	Кафедра биологической химии с курсом клинической лабораторной диагностики ФДПО. Каб. № 415, 4 этаж Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г.Рязань, ул. Высоковольтная, д.9,)	25 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
2.	Библиоцентр. каб. 309. 3 этаж Помещение для самостоятельной работы обучающихся. (г. Рязань, ул. Шевченко, д. 34, к.2)	20 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
3.	Кафедра патофизиологии. Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г. Рязань, ул. Полонского, д. 13, 2 этаж)	10 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
4.	Кафедра общей химии. каб. 12., 2 этаж. Помещение для самостоятельной работы обучающихся г. Рязань, ул. Маяковского 105	20 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

*Специальные помещения - учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ),

групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы.