



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования**  
**«Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского»**  
 Министерства здравоохранения Российской Федерации  
 (ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

**ПРИНЯТА**

Ученым советом педиатрического и  
 фармацевтического факультета  
 протокол от 14 марта 2023 г. № 2

Председатель  А.П. Аверьянов

**УТВЕРЖДАЮ**

Декан педиатрического факультета

 А.П. Аверьянов

«15» марта 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ****«ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ»**

Направление подготовки (специальность)

31.05.02 Педиатрия

Форма обучения

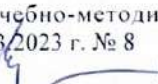
очная

(очная, очно-заочная, заочная)

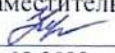
Срок освоения ОПОП 6 лет

Кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии

**ОДОБРЕНА**

на заседании учебно-методической конференции  
 кафедры от 06.03.2023 г. № 8  
 Зав. кафедрой  Ю.В. Черненко

**СОГЛАСОВАНА**

Заместитель директора ДООД  
 Д.Ю. Нечухранная  
 10.03.2023 г.

## СОДЕРЖАНИЕ

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	3
2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ	3
3. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ	9
4. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) И ВИДЫ КОНТАКТНОЙ РАБОТЫ	9
5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	9
5.1 Разделы учебной дисциплины (модуля) и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении	9
5.2 Разделы дисциплины (модуля), виды учебной деятельности и формы текущего контроля	11
5.3 Название тем лекций с указанием количества часов	11
5.4. Название тем практических занятий с указанием количества часов	12
5.5. Лабораторный практикум	-
5.6. Самостоятельная работа обучающегося по дисциплине	13
6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (модулю)	13
7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ	14
8. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	14
9. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ»	15
10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ	16
11. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ	16

Рабочая программа учебной дисциплины «Орфанные заболевания в педиатрии» разработана на основании Учебного плана по специальности 31.05.02 – Педиатрия, утвержденного Ученым советом Университета, протокол от 28.02.2023 г., № 2 ; в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки (специальности) 31.05.02 – Педиатрия, утвержден приказом Министерства образования и науки Российской Федерации 12.08.2020 г. № 965 и профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый» (утвержден Министерством труда и социальной защиты Российской Федерации 27.03.2017 г. № 306н).

## 1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

**Цель:** приобретение будущими врачами-педиатрами комплекса знаний о медико-социальных и правовых вопросах охраны материнства и детства и формировании профессиональных компетентностей в области профилактической, социальной медицины.

**Задачи:** 1) **Приобретение студентами знаний:** по медико-социальным вопросам педиатрической службы; о принципах организации и работы лечебно-профилактических учреждений различного типа (дома ребёнка, медико-социального отделения детской поликлиники); по ситуационному анализу и методам эпидемиологических исследований в педиатрии

2) **Формирование умений** по важнейшим методам социальной педиатрии, опирающихся на конституционные права ребёнка на охрану здоровья и медицинскую помощь, основные законы в области охраны материнства и детства, детей-сирот, детей инвалидов; распознаванию детей и семей, находящихся в трудной жизненной ситуации, семей высокого социального риска, синдрома жестокого обращения с ребёнком и не оказания помощи ребёнку; законодательных категорий детей, нуждающихся в социальном сопровождении; организации профилактики социально значимых заболеваний в детском возрасте и оказанию медико-социальной помощи; порядку усыновления детей, лишения родительских прав, использованию международного классификатора инвалидности; подготовки медицинского заключения на ребёнка-инвалида в органы социальной защиты; оформлению медицинской документации;

3) **Формирование навыков** общения с ребёнком, подростком с учетом этики и деонтологии в зависимости от социального статуса и характерологических особенностей пациентов.

## 2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ

Формируемые в процессе изучения учебной дисциплины компетенции и индикаторы достижения профессиональной компетенции выпускника

Код и наименование профессиональной компетенции	Код и наименование индикатора достижения профессиональной компетенции выпускника
ОПК-8. Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации ребенка-инвалида, проводить оценку способности	ИОПК 8.1 Знает: порядки организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения; методы медицинской реабилитации пациента, медицинские показания и медицинские противопоказания к их проведению с учетом диагноза в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению мероприятий медицинской реабилитации для часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов; медицинские показания

<p><b>пациента осуществлять трудовую деятельность</b></p>	<p>для направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов к врачам-специалистам с целью назначения проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения; способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов</p> <p>ИОПК-8.2 Умеет: разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; определять медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующими порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в соответствии с действующими порядками организации медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать эффективность и безопасность мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ИОПК-8.3 Имеет практический опыт: составления плана мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; проведения мероприятий медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов в соответствии с действующим порядком организации медицинской реабилитации, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи</p>
---	---

	<p>помощи; направления часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов на консультацию к врачам-специалистам; оценки эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями, детей-инвалидов</p>
<p><b>ПК-1. Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях оценки состояния и установления факта наличия или отсутствия заболевания, в том числе с использованием цифровых технологий</b></p>	<p><u>Способен и готов:</u></p> <p>ИПК-1.1 устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком</p> <p>ИПК-1.2 составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с больного ребенка получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.3 получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о профессиональных вредностях, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.4 получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.5 получать информацию о проведенных вакцинациях, поствакцинальных реакциях, поствакцинальных осложнениях, результатах реакции Манту, и диаскин-теста, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.6 получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.7 оценивать состояние и самочувствие ребенка, проводить объективный осмотр органов и системы организма ребенка, в том числе с использованием телемедицинских технологий</p> <p>ИПК-1.8 оценивать физическое и психомоторное развитие детей различного возраста</p>

	<p>ИПК-1.9 оценивать клиническую картину острых и хронических болезней и состояний, требующих оказания медико-санитарной помощи детям и ставить предварительный диагноз</p> <p>ИПК-1.10 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям и ставить предварительный диагноз</p> <p>ИПК-1.11 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям и ставить предварительный диагноз</p> <p>ИПК-1.12 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям</p> <p>ИПК-1.13 интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам</p> <p>ИПК-1.14 интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам</p>
<p><b>ПК-2. Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития, в том числе с использованием инновационных методов и методик диагностики и цифровых технологий</b></p>	<p><u>Способен и готов:</u></p> <p>ИПК-2.1 составлять план обследования детей с целью установления клинического диагноза</p> <p>ИПК-2.2 обосновывать необходимость и объем - лабораторного обследования детей -инструментального обследования детей</p> <p>ИПК-2.3 обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам</p> <p>ИПК-2.4 проводить дифференциальный диагноз с другими болезнями и постановку диагноза в соответствии с действующей статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p> <p>ИПК-2.5 обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию</p> <p>ИПК-2.6 пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи</p> <p>ИПК-2.7 применять инновационные методы и методики диагностики заболеваний у детей, в том числе с применением цифровых помощников врача</p>

	<p>ИПК-2.8 определять необходимость и целесообразность применения инновационных методов и методик диагностики заболеваний у детей, в том числе с применением цифровых помощников врача</p>
<p><b>ПК-3. Способность и готовность к определению тактики ведения и назначения медикаментозной и немедикаментозной терапии, диетотерапии с учётом возраста ребёнка, диагноза, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи, в том числе с использованием инновационных методов и методик лечения заболеваний у детей и цифровых технологий</b></p>	<p>Способен и готов:</p> <p>ИПК-3.1 составлять план лечения болезней и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ИПК-3.2 назначать медикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ИПК-3.3 назначать немедикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ИПК-3.4 назначать диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ИПК-3.5 разъяснять детям, их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющим уход за ребенком, необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ИПК-3.6 формировать у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ИПК-3.7 выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии,</p>

	<p>назначенной ребенку врачами-специалистами, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ИПК-3.8 применять инновационные методы и методики лечения заболеваний у детей</p> <p>ИПК-3.9 определять необходимость и целесообразность применения инновационных методов и методик лечения заболеваний у детей</p>
<p><b>ПК-5. Способность и готовность к оказанию первичной медико-санитарной помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой для жизни пациента, требующих срочного медицинского вмешательства, но не требующих экстренной медицинской помощи, в том числе с использованием цифровых технологий</b></p>	<p><u>Способен и готов:</u></p> <p>ИПК-5.1 оказывать медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p>
<p><b>ПК-7. Способность и готовность к определению нарушений в состоянии здоровья детей, приводящие к ограничению их жизнедеятельности и направлению их в службу ранней помощи, в медицинские организации, оказывающие паллиативную помощь, для прохождения медико-социальной экспертизы, в том числе с использованием цифровых технологий</b></p>	<p><u>Способен и готов:</u></p> <p>ИПК-7.3 обосновывать показания для направления детей с нарушениями, приводящими к ограничению их жизнедеятельности, для прохождения медико-социальной экспертизы</p> <p>ИПК-7.4 направлять детей с нарушениями, приводящими к ограничению их жизнедеятельности, в службу ранней помощи</p> <p>ИПК-7.5 направлять детей с нарушениями, приводящими к ограничению их жизнедеятельности, в медицинские организации, оказывающие паллиативную медицинскую помощь детям</p>



### 3. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Учебная дисциплина «Орфанные болезни у детей» относится к Блоку 1 (дисциплина, формируемая участниками образовательных отношений).

Материал дисциплины опирается на ранее приобретенные студентами знания по следующим дисциплинам: биозтика, биохимия, гистология, эмбриология, цитология; микробиология, вирусология; иммунология, фармакология, патологическая анатомия, патофизиология, клиническая патофизиология; гигиена, общественное здоровье и здравоохранение, дерматовенерология, неврология. медицинская генетика; психиатрия, медицинская психология; оториноларингология, офтальмология, клиническая фармакология, фтизиатрия, детская хирургия, акушерство и гинекология, основы формирования здоровья детей, пропедевтика детских болезней, факультетская педиатрия, инфекционные болезни у детей, поликлиническая педиатрия, медицинская реабилитация.

### 4. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) И ВИДЫ КОНТАКТНОЙ РАБОТЫ

Вид работы	Всего часов	Кол-во часов в семестре
		VI курс Семестр II
1	2	3
<b>Контактная работа (всего), в том числе:</b>	48	48
<b>Аудиторная работа</b>		
Лекции (Л)	12	12
Практические занятия (ПЗ),	36	36
Семинары (С) (не предусмотрены)	-	-
Лабораторные работы (ЛР) (не предусмотрены)	-	-
<b>Внеаудиторная работа</b>		
<b>Самостоятельная работа обучающегося (СРО)</b>	24	24
<b>Вид промежуточной аттестации</b>	зачет (З)	2
	экзамен (Э)	-
<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	час.	72
	ЗЕТ	2

### 5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

5.1 Разделы учебной дисциплины (модуля) и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Содержание раздела
1	2	3	4
1	ПК-1	«Орфанные болезни»	Понятие «орфанные болезни». Классификация орфанных болезней. Законодательная база организации медицинской

		у детей» Занятие №1. «Организация медико-социальной помощи детям с орфанными болезнями»	помощи детям с орфанными болезнями. Маршрутизация детей с орфанными болезнями.
2	<b>ПК-1,2</b>	«Орфанные болезни у детей» педиатрии» Занятие №2. «Диагностические (молекулярно- генетические) методы исследований для верификации редких болезней».	Ознакомление с современными молекулярными технологиями диагностики орфанных болезней: тандемная масс-спектрометрия, секвенирование методом Сэнгера, массовое параллельное секвенирование (NGS), хромосомный микроматричный анализ (ХММА), метод мультиплексной лигазозависимой амплификации проб (MLPA).
3	<b>ОПК-8 ПК- 1,2,3,5,7</b>	«Орфанные болезни у детей» Занятие №3. «Лизосомные болезни накопления в педиатрической практике»	Определение, этиология, патогенез, классификация лизосомных болезней накопления. Особенности клинических проявлений, диагностики, лечения и реабилитации. Дифференциальная диагностика.
4	<b>ОПК-8 ПК- 1,2,3,5,7</b>	«Орфанные болезни у детей» Занятие №4. «Митохондриаль- ные заболевания в педиатрической практике»	Определение, этиология, патогенез, классификация митохондриальных заболеваний болезней накопления. Особенности клинических проявлений, диагностики, лечения и реабилитации. Дифференциальная диагностика.
5	<b>ОПК-8 ПК- 1,2,3,5,7</b>	«Орфанные болезни у детей» Занятие №5. «Пероксисомные заболевания в педиатрической практике»	Определение, этиология, патогенез, классификация пероксисомных заболеваний болезней накопления. Особенности клинических проявлений, диагностики, лечения и реабилитации. Дифференциальная диагностика.
6	<b>ОПК-8 ПК- 1,2,3,5,7</b>	«Орфанные болезни у детей» Занятие №6. Реабилитация и диетотерапия при орфанных болезнях.	Принципы реабилитации и диетотерапии при орфанных болезнях.

5.2 Разделы дисциплины (модуля), виды учебной деятельности и формы текущего контроля

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды деятельности (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ЛР	ПЗ	СРО	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	VI курс Сем 11	«Орфанные болезни у детей»	12	не предусмотрены	36	24	72	Тестирование Решение ситуационных задач Интерактивные методы обучения (семинар «малых полемических групп», семинар-диспут, метод проектов, метод блиц-игра) Компьютерно-обучающая программа (промежуточно-итоговый контроль)
<b>ИТОГО:</b>			<b>12</b>		<b>36</b>	<b>24</b>	<b>72</b>	

5.3 Название тем лекций с указанием количества часов

№ п/п	Название тем лекций	Кол-во часов в семестре
		Курс VI Семестр 11
1	2	3
1	«Организация медико-социальной помощи детям с орфанными болезнями. Диагностические (молекулярно-генетические) методы исследований для верификации редких болезней».	2
2	«Лизосомные болезни накопления в педиатрической практике»	2
3	«Митохондриальные заболевания в педиатрической практике»	2
4	«Пероксисомные заболевания в педиатрической практике»	2
5	Диетотерапия при орфанных болезнях у детей.	2
6	Реабилитация при орфанных болезнях у детей.	2
<b>ИТОГО</b>		<b>12</b>

#### 5.4. Название тем практических занятий с указанием количества часов

№ п/п	Название тем практических занятий	Кол-во часов в семестре
		№ 11
1	2	3
1	«Организация медико-социальной помощи детям с орфанными болезнями» Понятие «орфанные болезни». Классификация орфанных болезней. Законодательная база организации медицинской помощи детям с орфанными болезнями. Маршрутизация детей с орфанными болезнями.	6
2	«Диагностические (молекулярно-генетические) методы исследований для верификации редких болезней». Ознакомление с современными молекулярными технологиями диагностики орфанных болезней: тандемная масс-спектрометрия, секвенирование методом Сэнгера, массовое папаллельное секвенирование (NGS), хромосомный микроматричный анализ (ХММА), метод мультиплексной лигазозависимой амплификации проб (MLPA).	6
3	«Лизосомные болезни накопления в педиатрической практике» Определение, этиология, патогенез, классификация лизомных болезней накопления. Особенности клинических проявлений, диагностики, лечения и реабилитации. Дифференциальная диагностика.	6
4	«Митохондриальные заболевания в педиатрической практике» Определение, этиология, патогенез, классификация митохондриальных заболеваний болезней накопления. Особенности клинических проявлений, диагностики, лечения и реабилитации. Дифференциальная диагностика.	6
5	«Пероксисомные заболевания в педиатрической практике» Определение, этиология, патогенез, классификация пероксисомных заболеваний болезней накопления. Особенности клинических проявлений, диагностики, лечения и реабилитации. Дифференциальная диагностика.	6
6	Принципы реабилитации и диетотерапии при орфанных болезнях у детей.	6
	Итого	38

#### 5.5. Лабораторный практикум (не предусмотрен)

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Наименование лабораторных работ	Всего часов
1	2	3	4	5
<b>ИТОГО</b>				

### 5.6. Самостоятельная работа обучающегося по дисциплине

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1	11	«Орфанные болезни у детей»	<i>Проект</i>	4
2	11	«Орфанные болезни у детей»	<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>	4
3	11	«Орфанные болезни у детей»	<i>Подготовка к текущему контролю (ТК)</i>	4
4	11	«Орфанные болезни у детей»	<i>Метод проектов</i>	4
5	11	«Орфанные болезни у детей»	<i>Метод проектов</i>	4
6	11	«Орфанные болезни у детей»	<i>Подготовка к промежуточно-итоговому контролю</i>	4
<b>ИТОГО</b>				<b>24</b>

### 6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (модулю)

- 1) Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.
- 2) Набор вопросов и заданий для самоконтроля усвоения материала дисциплины, текущего и промежуточного контроля.
- 3) Методические указания для семинарских занятий по выполнению творческих заданий в печатном и электронном виде.
- 4) Видеоресурсы по дисциплине (видеолекции, видеопособия, учебные видеофильмы).

#### Примерная тематика проектов

1. «Диагностические (молекулярно-генетические) методы исследований для верификации редких болезней».
2. «Лизосомные болезни накопления в педиатрической практике»
3. «Митохондриальные заболевания в педиатрической практике»
4. «Пероксисомные заболевания в педиатрической практике»
5. «Диетотерапия орфанных болезней»

### 7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине «Орфанные болезни у детей» в полном объеме представлен в приложении 1.

## 8. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

### 8.1. Основная литература

#### Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	2	3
1.	Детские болезни: в 2 т. : учебник / Н. П. Шабалов. - 8-е изд., с измен. - Санкт-Петербург : Питер. - (Стандарт третьего поколения) (Учебник для вузов). Т. 1. - 2020. - 876[1] с. : ил. - ISBN 978-5-00116-371-8	50
2.	Детские болезни : в 2 т. : учебник / Н. П. Шабалов. - 8-е изд., с измен. - Санкт-Петербург : Питер. - (Стандарт третьего поколения) (Учебник для вузов). Т. 2. - 2020. - 896 с. - Предм. указ.: с. 876-896. - ISBN 978-5-00116-372-5	50
3.	Детские болезни: в 2 т. Т.1 [Текст] : учебник / Н. П. Шабалов. - 8-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург : Питер, 2017. - 876[1] с.	52
4.	Детские болезни: в 2 т. Т.2 [Текст] : учебник / Н. П. Шабалов. - 8-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург : Питер, 2017. - 891[1] с.	50
5.	Детские болезни: в 2 т. Т.1 : учебник / Н. П. Шабалов. - Изд. 6-е, перераб. и доп. - СПб. : Питер, 2008. - 928 с.	247

#### Электронные источники

№	Издания
1	2
1	Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней : [Электронный ресурс] : справочник / Чучалин А.Г. - Москва : Литтерра, 2014. - 672 с. - Режим доступа: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html</a> . – ЭБС Консультант студента
2	Детские болезни. Т. 2 [Электронный ресурс] / Запруднов А.М., Григорьев К.И., Харитоновна Л.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 752 с. - (Гриф Минобрнауки России. Рекомендовано ГОУ ВПО "Московская медицинская академия им. И.М. Сеченова" в качестве учебника для студентов учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по специальности 060103.65 "Педиатрия" по дисциплине "Детские болезни"). - Режим доступа: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424223.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424223.html</a> . – ЭБС Консультант студента

### 8.2. Дополнительная литература

#### Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	2	3
1	Детские болезни: в 2 т. Т.1 : учебник / Н. П. Шабалов. - Изд. 6-е, перераб. и доп. - СПб. : Питер, 2007. - 928 с.	98
2	Детские болезни: в 2 т. Т.2 : учебник / Н. П. Шабалов. - Изд. 6-е, перераб. и доп. - СПб. : Питер, 2008. - 928 с.	347

3	Педиатрия. Шабалов Н.П.. Год изд. 2015 – <a href="https://speclit.su/image/catalog/978-5-299-00637-7/978-5-299-00637-7/pdf">https://speclit.su/image/catalog/978-5-299-00637-7/978-5-299-00637-7/pdf</a>	181
4	Ягудина Р.И. Редкие заболевания и орфанные лекарственные средства. М. : Мед. информ. агентство, 2015. 773 с.	3

#### Электронные источники

№	Издания
1	2
1	Нейрометаболические заболевания у детей и подростков [Электронный ресурс] / Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Петрухин А.С. - М. : Литтерра, 2017. - 368 с. - (Серия "Практические руководства"). - <b>Режим доступа:</b> <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423502546.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423502546.html</a> . – ЭБС Консультант врача
2	Детские болезни : учебник / под ред. Р. Р. Кильдияровой. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. -832 с. : ил. Эл.библ. «Консультант студента <a href="http://www.studmedlib.ru">www.studmedlib.ru</a>
3	Педиатрия [Электронный ресурс] : учебник / Арсентьев В.Г. и др. - [Б. м.] : СпецЛит, 2015
4	Атлас редких болезней : [Электронный ресурс] : атлас / Абашидзе Э. А. - Москва : ПедиатрЪ, 2016. - 419 с. - Режим доступа: <a href="http://www.iprbookshop.ru/70788.html">http://www.iprbookshop.ru/70788.html</a> . – ЭБС IPR
5	Педиатрия : [Электронный ресурс] : учебник для медицинских вузов / Арсентьев В. Г. - Санкт-Петербург : СпецЛит, 2015. - 960 с. - Режим доступа: <a href="http://www.iprbookshop.ru/39021.html">http://www.iprbookshop.ru/39021.html</a> . – ЭБС IPR

#### 9. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ»

1. Сайт Ассоциации медицинских генетиков <https://amg-genetics.ru/>
2. Сайт ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» <https://med-gen.ru/>
3. Сайт ФГАУ Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Министерства здравоохранения Российской Федерации <https://nczd.ru/education/>
4. Национальная Ассоциация организаций больных редкими заболеваниями «Генетика» <https://nacgenetic.ru/>
5. Российское Общество Медицинских Генетиков <http://romg.org/>
6. Orphanet <http://www.orpha.net>
7. Всероссийское общество орфанных болезней <https://rare-diseases.ru>
8. Фонд «Круг добра» фондкрдобра.рф
9. Благотворительная общественная организация инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям» <https://spiporz.ru/redkie-zabolevaniya/>

#### 10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины представлены в приложении 2.

## 11. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

1. Использование режима общения с обучающимися (консультации, предварительная проверка самостоятельной работы, результатов НИР) по электронной почте [saroshum@mail.ru](mailto:saroshum@mail.ru), Viber, WhatsApp

### 3. Электронно-библиотечные системы:

1. Детские болезни : учебник: т.1, т.2 / Запруднов А. М., Григорьев К. И., Харитонов Л. А. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. Эл.библ. «Консультант студента [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru)
2. Детские болезни : учебник / под ред. Р. Р. Кильдияровой. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. -832 с. : ил. Эл.библ. «Консультант студента [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru)
3. Педиатрия [Электронный ресурс] : учебник / Арсентьев В.Г. и др. - [Б. м.] : СпецЛит, 2015

### Используемое программное обеспечение

Перечень лицензионного программного обеспечения	Реквизиты подтверждающего документа
Microsoft Windows	40751826, 41028339, 41097493, 41323901, 41474839, 45025528, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 62041790, 64238801, 64238803, 64689895, 65454057, 65454061, 65646520, 69044252
Microsoft Office	40751826, 41028339, 41097493, 41135313, 41135317, 41323901, 41474839, 41963848, 41993817, 44235762, 45015872, 45954400, 45980109, 46033926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 49569639, 49673030, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 61970472, 62041790, 64238803, 64689898, 65454057
Kaspersky Endpoint Security, Kaspersky Anti-Virus	1356-170911-025516-107-524

**Разработчики:**  
Заведующий кафедрой госпитальной педиатрии и неонатологии, д.м.н.

Доцент кафедры госпитальной педиатрии и неонатологии, к.м.н.  
*занимаемая должность*

  
подпись  
  
подпись

Ю.В. Черненко

*инициалы, фамилия*

О.И. Гуменюк

*инициалы, фамилия*



### Лист регистрации изменений в рабочую программу

Учебный год	Дата и номер извещения об изменении	Реквизиты протокола	Раздел, подраздел или пункт рабочей программы	Подпись регистрирующего изменения
20__-20__				
20__-20__				
20__-20__				