

Приложение №2.8

к разделу 7 основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.19 Педиатрия

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)
«РЕДКИЕ ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»
ОБЯЗАТЕЛЬНОЙ ЧАСТИ БЛОКА 1 «ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛИ)»
ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ
ПРОГРАММЫ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ – ПРОГРАММЫ
ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ В
ОРДИНАТУРЕ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
31.08.19 ПЕДИАТРИЯ**

Красноярск
2023 год

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования – подготовке кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия

Программу составила:
д.м.н. Поливанова Т.В.

Рабочая программа обсуждена и одобрена на Ученом совете НИИ МПС
23.01.2023, протокол № 1

2.8. Рабочая программа дисциплины (модуля) «Редкие орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия

2.8.1. Планируемые результаты обучения ординаторов, успешно освоивших рабочую программу дисциплины (модуля) «Редкие орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия

Обучающиеся, успешно освоившие рабочую программу дисциплины «Редкие орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия, будут обладать компетенциями, включающими в себя:

профессиональные компетенции

ПК-1. Проведение обследования детей с целью постановки диагноза

ПК-2. Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности

ПК-3. Проведение и контроль эффективности мероприятий по медицинской реабилитации детей

Входные требования для изучения дисциплины (модуля) «Редкие орфанные болезни»:

– способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания;

– готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания;

– способность определить у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем;

– готовность к ведению медицинской документации;

– способность участвовать в проведении научных исследований.

Индикаторы достижений

Код и наименование индикатора достижения компетенций:

Код категории (группы) профессиональных компетенций	Наименование профессиональной компетенции выпускника	Код и наименование индикатора достижения профессиональной компетенции
ПК-1	Проведение обследования детей с целью постановки диагноза	<p>ПК-1.1. Проводить сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей)</p> <p>ПК-1.2. Проводить первичный осмотр детей в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи</p> <p>ПК-1.3. Направлять пациентов на лабораторное, инструментальное обследование</p> <p>ПК-1.4. Направлять пациентов на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи при необходимости подтверждения диагноза</p> <p>ПК-1.5. Анализировать и интерпретировать результаты обследования детей</p> <p>ПК-1.6. Обосновывать и ставить диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p> <p>ПК-1.6. Проводить повторные осмотры и обследования детей</p> <p>ПК-1.7. Проводить мониторинг безопасности диагностических манипуляций</p>
ПК-2	Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности	<p>ПК-2.1. Разрабатывать план лечения пациентов с учетом клинической картины заболевания в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи,</p> <p>ПК-2.2. Назначать медикаментозную терапию, немедикаментозную терапию,</p>

		<p>диетотерапию</p> <p>ПК-2.3.Проводить оценку эффективности и безопасности назначения лекарственных препаратов и медицинских изделий по совокупности их воздействия на организм детей</p> <p>ПК-2.4.Использовать современные методы терапии основных соматических и инфекционных заболеваний и патологических состояний у детей</p> <p>ПК-2.5. Владеть методами выполнения реанимационных мероприятий детям</p> <p>ПК-2.6.Владеть принципами организации и проведения интенсивной терапии и реанимации при оказании медицинской помощи в амбулаторных условиях и в стационарных условиях</p>
ПК-3	Проведение и контроль эффективности мероприятий по медицинской реабилитации детей	<p>ПК-3.1.Знать медицинские показания и противопоказания к проведению реабилитационных мероприятий у длительно и часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями и детей-инвалидов</p> <p>ПК-3.2.Составлять план мероприятий по индивидуальной медицинской реабилитации ребенка</p> <p>ПК-3.3. Назначать санаторно-курортное лечение длительно и часто болеющим детям и детям с хроническими заболеваниями</p> <p>ПК-3.4. Контролировать выполнения плана индивидуальной программы реабилитации ребенка-инвалида и оценка эффективности ее реализации</p> <p>ПК-3.5. Оценивать эффективность и безопасность проведения реабилитационных мероприятий у детей и механизм воздействия реабилитационных мероприятий на организм длительно и часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями и детей-инвалидов</p>

2.8.2. Содержание программы дисциплины (модуля) «Редкие

орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия

По окончании изучения рабочей программы дисциплины (модуля) «Редкие орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия, обучающийся должен знать:

- принципы диспансеризации здоровых детей и подростков, распределения детей по группам здоровья и группам «риска»;
- вопросы диспансеризации больных детей и профилактики хронических форм заболеваний;
- вопросы ухода за здоровым и больным ребёнком;
- вопросы организации и задачи гигиенического обучения и воспитания детей;
- вопросы санитарно-просветительской работы с родителями и детьми.

По окончании изучения рабочей программы дисциплины «Редкие орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия, обучающийся должен уметь:

- диагностировать заболевания и патологические состояния у детей на основании владения пропедевтическими методами исследования в педиатрии;
- оценить тяжесть состояния пациента;
- составить план индивидуальных медицинских реабилитационных программ для детей с орфанными заболеваниями;
- работать с семьей (родители/ родственники/ опекуны) пациента с редкими заболеваниями.

По окончании изучения рабочей программы дисциплины «Редкие орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия, обучающийся должен владеть навыками:

- проведения профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения с целью раннего выявления детей с различной патологией;
- проводить и интерпретировать результаты физикальных исследований с использованием современного диагностического, лабораторного оборудования;
- лечения детей с редкими заболеваниями и контроля его эффективности и безопасности;
- проведения медицинской реабилитации детей и подростков с раз-

личной патологией;

- формирования у населения, пациентов и членов их семей, мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.

2.8.3. Объем дисциплины (модуля)

Трудовое освоение: 36 академических часов, или 1 З.Е.

Вид учебной работы	Всего (акад. часов)	Курс
		2
Общая трудовое освоение дисциплины	36	36
Контактная работа:	18	18
занятия лекционного типа	2	2
занятия семинарского типа	16	16
в том числе: семинары		16
практические занятия		-
другие виды контактной работы		-
Самостоятельная работа ординаторов:	18	18
подготовка к ПЗ	18	18
изучение теоретического курса (ТО)		
Вид промежуточной аттестации		зачет

Место модуля в структуре образовательной программы

Модуль входит в блок Б1 "Дисциплины (модули)" обязательной части

2.8.4. Содержание рабочей программы дисциплины «Редкие орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия

Индекс	Наименование дисциплины, тем, элементов	Код компетенции
1	2	3
Б1	Блок 1	
Б1.О	Обязательная часть	
Б1.О.8	Редкие орфанные болезни	
Б1.О.8.1	Понятие орфанных болезней	ПК-1 ПК-2

Индекс	Наименование дисциплины, тем, элементов	Код компетенции
1	2	3
Б1.О.8.2	Организация помощи детям с редкими заболеваниями	ПК-1 ПК-2 ПК-3
Б1.О.8.3	Нозологические единицы, относящиеся к орфанным болезням	ПК-1 ПК-2
Б1.О.8.4	Лизосомные болезни накопления	ПК-1 ПК-2 ПК-3
Б1.О.8.5	Особенности диагностики орфанных заболеваний	ПК-1 ПК-2 ПК-3
Б1.О.8.6	Орфанные лекарства	ПК-1 ПК-2

2.8.5. Тематический план лекций

№ п/п	Индекс темы /элемента	Темы лекций	Ко л-во час	Код компетенции
1	2	3	4	5
	Б1	Блок 1		
	Б1.О	Обязательная часть		
	Б1.О.8	Редкие орфанные болезни	2	
1	Б1.О.8	Орфанные болезни: классификация, принципы диагностики и лечения	2	ПК-1ПК-2 ПК-3

2.8.6. Тематический план семинарских занятий

№ п/п	Индекс темы /элемент а	Темы семинарских занятий	Ко л-во час.	Код компетенции
1	2	3	4	5
	Б1	Блок 1		
	Б1.О	Обязательная часть		
	Б1.О.8	Редкие орфанные болезни	16	
1	Б1.О.8.1 Б1.О.8.2	Понятие орфанных болезней. Организация помощи детям с редкими заболеваниями	4	ПК-1ПК-2 ПК-3
2	Б1.О.8.3	Нозологические единицы, относящиеся к орфанным болезням	4	ПК-1ПК-2

№ п/п	Индекс темы /элемента	Темы семинарских занятий	Ко л-во час.	Код компетенции
3	Б1.О.8.4 Б1.О.8.5	Лизосомные болезни накопления. Особенности диагностики орфанных заболеваний	4	ПК-1ПК-2 ПК-3
4	Б1.О.8.6	Орфанные лекарства	4	ПК-1ПК-2

2.8.7. Тематический план самостоятельной работы

№	Индекс темы, элемента	Тема	Виды самостоятельной работы	Ко л-во час.	Код компетенции
1		2	3	4	5
	Б1	Блок 1			
	Б1.О	Обязательная часть			
	Б1.О.8	Редкие орфанные болезни		18	
1	Б1.О.8	Редкие орфанные болезни	Изучение литературы, подготовка к занятиям, подготовка к зачету	18	ПК-1ПК-2 ПК-3

2.8.8. Формы и вид промежуточной аттестации обучающихся по результатам освоения рабочей программы дисциплины «Редкие орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия

Формы текущего контроля ординаторов:

1) оценка остаточных знаний на семинарском занятии, лекции

Порядок осуществления текущего контроля:

В ходе изучения дисциплины используются следующие методы текущего контроля успеваемости:

- контроль посещаемости занятий;
- опрос и собеседование, зачет по теме или модулю;
- проверка знаний в ходе работы на занятиях с использованием интерактивных методов обучения (проверка уровня подготовки к занятиям)

Промежуточная аттестация по дисциплине

Промежуточным контролем по данной дисциплине является - зачет

Критерии оценивания:

Отлично	Хорошо	Удовлетворительно	Неудовлетворительно
Зачтено			Не зачтено
Обучающийся демонстрирует глубокое и полное овладение содержанием учебного материала, грамотно и логично излагает ответ. При ответе формулирует самостоятельные выводы	Обучающийся освоил учебный материал, грамотно излагает ответ, но содержание и форма имеют отдельные неточности или ответ не полный	Обучающийся обнаруживает знание и понимание учебного материала, но излагает его не полно, не последовательно, не может доказательно обосновать свои суждения	Обучающийся имеет бессистемные знания, не может выделить главное и второстепенное, не уверенно излагает материал. Демонстрирует непонимание проблемы

Содержание фонда оценочных средств приведено в приложении к ОПОП (Приложение № 6.8)

2.8.9. Учебно-методическое и информационное обеспечение реализации освоения рабочей программы дисциплины «Редкие орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия

Учебно-методическое обеспечение

№ п/п	Наименование, вид издания	Автор-(ы) Составитель-(и) редактор-(ы)	Место издания издательство год издания
1	2	3	4
1	Детские болезни: учебник	ред. А. А. Баранов	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012
2	Неонатология : [Электронный ресурс]: учебное пособие в 2 т. - Т. 1- : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970457702.html	Шабалов Н. П.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020
3	Неонатология : [Электронный ресурс]: учебное пособие в 2 т. -	Шабалов Н. П.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020

	Т. 2- :https://www.rosmedlib.ru/book/IS BN9785970457719.html		
4	Медицинская генетика: национальное руководство https://www.rosmedlib.ru/book/ISB N9785970467206.html?SSr=07E70 916159A1	ред. Е. К. Гинтер В. П. Пузырев С. И. Куцев	М.: Медицина, 2022
5	Энциклопедия редких болезней	Чучалин А.Г.	М.: Литтерра, 2014
6	Наследственные болезни: [Электронный ресурс]: https://www.rosmedlib.ru/book/ISB N9785970439692.html	Гинтер Е.К. Пузырев В.П.	М.: ГЭОТАР- Медиа, 2017

Информационное обеспечение

Название ресурса	Электронный адрес ресурса
Центральная научная библиотека ФИЦ КНЦ СО РАН	http://cnb.krasn.ru
ЭМБ Консультант врача	http://www.rosmedlib.ru/book Вход через логин/пароль
Национальная электронная библиотека	https://нэб.рф/ Вход через логин/пароль
Федеральная электронная медицинская библиотека (ФМЭБ)	Адрес ресурса https://femb.ru
Государственная научно- техническая библиотека СО РАН (г. Новосибирск) ЭК И БД	http://www.spsl.nsc.ru/ Вход через логин/пароль
БД Scopus (вход свободный)	<a href="https://www.scopus.com/authid/detail.uri?auth
orId=6602843545">https://www.scopus.com/authid/detail.uri?auth orId=6602843545
Научная электронная библиотека "КиберЛенинка"	Доступ свободный. Адрес ресурса: https://cyberleninka.ru/

2.8.10. Материально-техническое оснащение для реализации освоения рабочей программы дисциплины (модуля) «Редкие орфанные болезни» обязательной части Блока 1 «дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия

НИИ МПС располагает материально-технической базой,

обеспечивающей проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, предусмотренных учебным планом подготовки ординатора по программе ординатуры **по специальности 31.08.19 Педиатрия** и соответствующей действующим санитарным и противопожарным правилам и нормам (Приложение к ОПОП № 3).

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

При осуществлении образовательного процесса ординаторами и профессорско-преподавательским составом используются следующее программное обеспечение: Microsoft Office (Access, Excel, PowerPoint, Word и т. д), Open Office, Linux (бесплатное программное обеспечение широкого класса), Skype.

При чтении лекций по всем темам активно используется компьютерная техника для демонстрации слайдов с помощью программного приложения Microsoft Power Point. На практических занятиях ординаторы представляют презентации, подготовленные с помощью программного приложения Microsoft Power Point, подготовленные ими