

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«АМУРСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

факультет последипломного образования
КАФЕДРА ДЕТСКИХ БОЛЕЗНЕЙ



УТВЕРЖДАЮ
Проректор по последипломному
образованию и лечебной работе

И.Ю. Макаров

« 12 » сентября 2017 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ
«ПЕДИАТРИЯ»
ЦИКЛА «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ АСПЕКТЫ ПОЛИСИСТЕМНОЙ
ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ»**

Специальность: педиатрия

Дополнительные специальности: Общая врачебная практика (семейная медицина),
пульмонология, детская кардиология, гастроэнтерология

Форма обучения: очная

Всего часов: 36 часов

ОСК: 0 часов

Стажировка: 0 часов

ДОТ и ЭО: 6 часов

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации
«Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей» составлена в соответствии с
примерной дополнительной профессиональной программой по специальности
«Педиатрия».

Авторы:

Зав. кафедрой детских болезней, д.м.н., профессор Е.Б. Романцова
Ассистент кафедры детских болезней, к.м.н. К.А. Арутюнян
Ассистент кафедры детских болезней, к.м.н. Э.Л. Чупак
Ассистент кафедры детских болезней, к.м.н. О.В. Шанова
Директор генетической лаборатории Центра охраны здоровья семьи и
репродукции, к.м.н. В.А. Самохвалов

Рецензенты: Профессор кафедры гистологии и биологии, д.м.н. Е.Н. Гордиенко
Начальник отдела по вопросам охраны материнства и детства Министерства
здравоохранения Амурской области, к.м.н. Л.И. Моногарова

УТВЕРЖДЕНА на заседании кафедры детских болезней, протокол № 2 от
«20» сентября 2017 г.

Зав. кафедрой, д.м.н., профессор  Е.Б. Романцова

УТВЕРЖДЕНА на заседании ЦМК № 9: протокол № 2 от «12» 10
20 17 г.

Председатель ЦМК № 9  С.В. Медведева

СОГЛАСОВАНО: декан факультета последипломного образования,

«12» 10 20 17 г.  С.В. Медведева

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ АСПЕКТЫ ПОЛИСИСТЕМНОЙ ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ»

(СРОК ОБУЧЕНИЯ 36 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ)

I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Цель дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей» заключается в углубленном изучении теоретических знаний и совершенствовании практических умений и навыков, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций врачей для самостоятельной профессиональной деятельности в рамках имеющейся квалификации.

Трудоемкость освоения – 36 академических часов (6 дней).

Основными компонентами дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей» являются:

- цель программы;
- планируемые результаты обучения;
- требования к итоговой аттестации обучающихся;
- рабочая программа учебных модулей «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей»;
- учебный план дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей»;
- организационно-педагогические условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей»;
- оценочные материалы и иные компоненты.

В содержании дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей» для формирования профессиональных навыков, необходимых для диагностики полисистемной патологии в программе отводятся часы на обучающее семинарское занятие (далее – СЗ) на базе Центра охраны здоровья семьи и репродукции.

Программа обучающего СЗ состоит из двух компонентов:

- 1) СЗ, направленного на совершенствование общепрофессиональных умений и навыков;
- 2) СЗ, направленного на совершенствование специальных профессиональных умений и навыков.

Содержание примерной дополнительной профессиональной программы повышения квалификации построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модуля являются разделы.

Каждый раздел дисциплины подразделяется на темы. Для удобства пользования программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела дисциплины (например, 1), на втором – код темы (например, 1.1). Кодировка вносит определенный порядок в перечень вопросов, содержащихся в программе, что, в свою очередь, позволяет кодировать контрольно-измерительные (тестовые) материалы в учебно-методическом комплексе (далее – УМК).

Учебный план определяет состав изучаемых дисциплин с указанием их трудоемкости, объема, последовательности и сроков изучения, устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (обучающий симуляционный курс, семинарские и практические занятия), конкретизирует формы контроля знаний и умений обучающихся. В случае необходимости, учитывая уровень базисных знаний, актуальность задач подготовки врача.

В профессиональную программу повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей» включены планируемые результаты обучения. Планируемые результаты обучения направлены на совершенствование профессиональных компетенций врача, его профессиональных знаний, умений, навыков. В планируемых результатах отражается преемственность с профессиональными стандартами и квалификационными характеристиками должностей работников сферы здравоохранения.

В профессиональной программе повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей» содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация по примерной дополнительной профессиональной программе повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей» осуществляется посредством проведения зачета и выявляет теоретическую и практическую подготовку слушателя в соответствии с целями и содержанием программы.

Организационно-педагогические условия реализации программы. Условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей» включают:

- а) учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам;
- б) учебно-методическую литературу для внеаудиторной работы;
- в) материально-технические базы, обеспечивающие организацию всех видов дисциплинарной подготовки;
- г) кадровое обеспечение реализации программы соответствует требованиям штатного расписания кафедры;
- д) нормативно-правовые акты Российской Федерации.

II. КВАЛИФИКАЦИОННАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПО ДОЛЖНОСТИ ВРАЧ В ОСВОЕНИИ ПРОГРАММЫ «ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ПОЛИСИСТЕМНОЙ ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ»

Должностные обязанности. На основании данных анамнеза, клинического наблюдения и результатов клинико-лабораторных и функциональных исследований устанавливает (или подтверждает) диагноз. Самостоятельно проводит или организует необходимые диагностические, лечебные, профилактические мероприятия. Ведет медицинскую документацию в установленном порядке. Руководит работой подчиненного ему среднего и младшего медицинского персонала.

Должен знать: Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, защиты прав потребителей и санитарно-эпидемиологического благополучия населения; нормативные правовые документы, регламентирующие деятельность учреждений здравоохранения; современные методы профилактики, диагностики, лечения и реабилитации больных; общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики функционального состояния органов и систем человеческого организма; правила оформления медицинской документации.

Требования к квалификации. Высшее профессиональное образование по специальности «Педиатрия», послевузовское профессиональное образование (интернатура или ординатура) и сертификат специалиста по специальности «Педиатрия», без предъявления требований к стажу работы.

III. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ВРАЧЕЙ

успешно освоивших дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей со сроком освоения 36 академических часов по теме «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей»

Характеристика профессиональных компетенций врачей подлежащих совершенствованию в результате освоения профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей»

У обучающегося совершенствуются следующие универсальные компетенции (далее – УК):

– способность анализировать социально-значимые проблемы, использовать на практике методы гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических наук в различных видах своей профессиональной деятельности (УК-1);

– способность осуществлять свою деятельность с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдать правила врачебной этики, законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну (УК-4).

У обучающегося совершенствуются следующие общепрофессиональные компетенции (далее – ОПК):

в организационно-управленческой деятельности:

- способность и готовность использовать законодательство Российской Федерации в сфере здравоохранения, технические регламенты, международные и национальные стандарты, рекомендации, международную систему единиц (далее – СИ), действующие международные классификации, а также документацию для оценки качества и эффективности работы медицинских организаций (ОПК-1);

- способность и готовность формировать у пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ОПК-2).

У обучающегося совершенствуются следующие профессиональные компетенции (далее – ПК):

в диагностической деятельности:

- способность к постановке диагноза на основании диагностического исследования в области педиатрии (ПК-1);

- способность анализировать закономерности функционирования отдельных органов и систем, использовать знания анатомо-физиологических основ, основные методики клиничко-генетического обследования и оценки функционального состояния организма пациентов для своевременной диагностики полисистемной патологии в детском возрасте (ПК-2);

- способность выявлять у детей основные патологические симптомы и синдромы поражения кардиореспираторной системы, органов желудочно-кишечного тракта, используя знания основ медико-биологических и клинических дисциплин с учетом законов течения патологии по органам, системам и организма в целом, анализировать закономерности функционирования органов и систем у детей, использовать алгоритм постановки диагноза (основного, сопутствующего, осложнений) с учетом Международной классификации болезней (далее – МКБ), выполнять основные диагностические мероприятия по выявлению неотложных и угрожающих жизни состояний у детей (ПК-3);

в лечебной деятельности:

- способность выполнять основные лечебные мероприятия при полисистемной патологии у детей, способных вызвать тяжелые осложнения и (или) летальный исход; своевременно выявлять жизнеопасные нарушения функций детского организма, использовать методики их немедленного устранения, осуществлять противошоковые мероприятия (ПК-4);

- способность назначить ребенку адекватное лечение в соответствии с поставленным диагнозом, осуществлять алгоритм выбора медикаментозной и немедикаментозной терапии детям с полисистемной патологией (ПК-5);

в реабилитационной деятельности:

- способность применять различные реабилитационные мероприятия (медицинские, социальные, психологические) при полисистемной патологии в детском возрасте (ПК-6);

- способность давать рекомендации по выбору оптимального режима в период реабилитации ребенка (двигательной активности в зависимости от морфофункционального статуса), определять показания и противопоказания

к назначению средств лечебной физкультуры, физиотерапии (ПК-7);
в профилактической деятельности:

- способность применять современные методики медико-статистического анализа информации о показателях здоровья детского населения и подростков (ПК-8);

- способность и готовность использовать методы оценки природных и медико-социальных факторов в развитии полисистемной патологии в детском возрасте, проводить их коррекцию, осуществлять профилактические мероприятия по предупреждению инфекционных, паразитарных и неинфекционных болезней, проводить санитарно-просветительскую работу по гигиеническим вопросам (ПК-9).

Характеристика новых ПК врача, формирующихся в результате освоения профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей»

У обучающегося должны быть сформированы следующие профессиональные компетенции (далее – ПК):

- способность проводить оценку эффективности современных медико-организационных и социально-экономических технологий при оказании медицинских услуг детям (ПК–10);

- способность и готовность выполнять основные диагностические, и лечебные, реабилитационные мероприятия в соответствии с Федеральным законом от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (опубликован в «Собрании законодательства Российской Федерации», 28.11.2011, № 48, ст. 6724)(ПК–11).

Перечень знаний, умений и навыков врача

По окончании обучения врач должен знать:

- законодательство Российской Федерации по вопросам организации педиатрической помощи;

- Основы законодательства Российской Федерации по охране здоровья населения, основные нормативно-технические документы (Приказ МЗ РФ №572н от 12.11. 2012г);

- принципы принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдать правила врачебной этики, законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну;

- общие вопросы и принципы организации педиатрической помощи;

- нормативные правовые документы, регламентирующие деятельность учреждений здравоохранения;

- основы оказания и стандарты амбулаторной и стационарной помощи детям;

- анатомио-физиологические и функциональные особенности дыхательной, сердечно-сосудистой, пищеварительной систем у детей;

- принципы рационального питания здорового и больного ребенка;

- современную концепцию программирования питания и факторы на него влияющие;
- основы диетотерапии при синдроме мальабсорбции;
- клиническую картину, раннюю диагностику, профилактику и лечение полисистемной патологии у детей с вовлечением кардиореспираторной системы и органов желудочно-кишечного тракта;
- основы диагностики наследственной патологии у детей;
- фармакодинамику и фармакокинетику лекарственных средств у детей различных возрастных групп, возможности сочетания фармопрепаратов, предупреждение осложнений при их применении;
- принципы диспансеризации и медико-психологической помощи детям с полисистемной патологией.

По окончании обучения врач должен уметь:

- использовать законодательство Российской Федерации по вопросам организации педиатрической помощи;
- работать с медицинской документацией в условиях поликлиники, и стационара в соответствии с нормативными требованиями;
- проводить пропаганду здорового образа жизни среди детей школьного и подросткового возраста и родителей;
- организовать профилактическую работу по снижению заболеваемости детей;
- собирать жалобы и анамнез заболевания и жизни больного;
- проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация);
- оценить тяжесть состояния заболевшего ребенка
- сформулировать предварительный диагноз и составить план лабораторного, функционального и инструментального обследования;
- интерпретировать результаты обследования;
- определять функциональное состояние пораженных органов и систем клинически и с помощью дополнительных лабораторно-функциональных методов исследования;
- проводить дифференциальный диагноз;
- сформулировать клинический диагноз в соответствии с современными руководствами по диагностике и лечению заболеваний и международной классификаций болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее – МКБ);
- составить рацион правильного питания ребенка с синдромом мальабсорбции;
- составлять план лечения (медикаментозного и немедикаментозного);
- организовать диспансерное наблюдение за детьми с полисистемной патологией у детей с вовлечением кардиореспираторной системы и органов желудочно-кишечного тракта;
- оценить эффективность результатов диспансеризации детей и профилактической работы по снижению заболеваемости детей;

По окончании обучения врач должен владеть навыками:

- методикой сбора анамнеза при обследовании ребенка, составления генеалогического дерева;
- методикой физикального обследования больного ребенка, критериями оценки степени выраженности синдрома дисплазии соединительной ткани;
- интерпретации результатов лабораторных, генетических и функциональных исследований;
- составления плана диспансерного наблюдения детям с полисистемной патологией у детей с вовлечением кардиореспираторной системы и органов желудочно-кишечного тракта.

IV. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей проводится в форме зачета и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов.

Обучающийся допускается к итоговой аттестации после прохождения обучения в полном объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной программы «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей».

Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании – удостоверение о повышении квалификации.

V. РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

1	Клинико-генеалогический метод и типы наследования заболеваний.
1.1	Основы клинико-генеалогического метода
1.2	Особенности наследования аутосомно-доминантных заболеваний
1.3	Особенности наследования аутосомно-рецессивных заболеваний
1.4	Особенности наследования X-сцепленных заболеваний
1.5	Особенности наследования Y-сцепленных заболеваний
1.6	Митохондриальное наследование
2	Общие вопросы клинической генетики
2.1	Геном человека.
2.2	Вопросы эпигенетики.

3	Дисплазии соединительной ткани
3.1	Дифференцированные дисплазии соединительной ткани: синдром Марфана, синдром Элерса-Данло, несовершенный остеогенез
3.2	Недифференцированные дисплазии соединительной ткани: полисистемная патология
4	Синдром мальабсорбции
4.1	Муковисцидоз
4.2	Целиакия
5	Организация медико-генетической помощи детям
5.1	Медико-генетическое консультирование
5.2	Современные методики генетического анализа
5.3	Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.
6	Медико-психологические аспекты помощи детям с наследственной патологией
6.1	Этические принципы в работе врача педиатра.
6.2	Психологическая помощь семье ребенка с наследственным заболеванием.

VI. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

дополнительной профессиональной программы повышения квалификации
врачей со сроком освоения 36 академических часов
«Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей»

Цель: систематизация и углубление профессиональных знаний, умений, навыков, освоение новых знаний, методик, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций врача.

Категория обучающихся: врачи-педиатр, общей врачебной практики, пульмонолог, детский кардиолог, гастроэнтеролог

Трудоемкость обучения: 36 академических часа (6 дней).

Форма обучения: очная, с частичным отрывом от работы

Режим занятий: 6 академических часов

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ ¹	
1	Общие вопросы клинической генетики	6	4	-	2	Промежуточный контроль (зачет)
1.1	Геном человека.	3	2	—	1	Текущий контроль (анализ родословных)

¹ ПЗ – практические занятия, СЗ – семинарские занятия, ЛЗ – лабораторные занятия

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ ¹	
1.2	Вопросы эпигенетики.	3	2	—	1	Текущий контроль (собеседование)
2	Клинико-генеалогический метод и типы наследования заболеваний.	6	5	-	1	Промежуточный контроль (зачет)
2.1	Основы клинико-генеалогического метода	1,2	1	-	0,2	Текущий контроль (тестовый контроль)
2.2	Особенности наследования аутосомно-доминантных заболеваний	1,2	1	-	0,2	Текущий контроль (тестовый контроль)
2.3	Особенности наследования аутосомно-рецессивных заболеваний	1,2	1	-	0,2	Текущий контроль (тестовый контроль)
2.4	Особенности наследования Х-сцепленных заболеваний	1,2	1	-	0,2	Текущий контроль (тестовый контроль)
2.5	Особенности наследования Y-сцепленных заболеваний	0,6	0,5	-	0,1	Текущий контроль (тестовый контроль)
2.6	Митохондриальное наследование	0,6	0,5	-	0,1	Текущий контроль (тестовый контроль)
3	Дисплазии соединительной ткани	6	4	-	2	Промежуточный контроль (собеседование)
3.1	Дифференцированные дисплазии соединительной ткани: синдром Марфана, синдром Элерса-Данло, несовершенный остеогенез	3	2	-	1	Текущий контроль (тестовый контроль)
3.2	Недифференцированные дисплазии соединительной ткани: полисистемная патология	3	2	-	1	Текущий контроль (собеседование)
4	Синдром мальабсорбции	6	4	-	2	Промежуточный контроль (собеседование)
4.1	Муковисцидоз	3	2	-	1	Текущий контроль (тестовый контроль)
4.2	Целиакия	3	2	-	1	Текущий контроль (собеседование)
5	Организация медико-генетической помощи	6	4	-	2	Промежуточный контроль (собеседование)

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе			Форма контроля
			лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ ¹	
	детям					
5.1	Медико-генетическое консультирование	3	2	-	1	Текущий контроль (тестовый контроль)
5.2	Современные методики генетического анализа	1,5	1	-	0,5	Текущий контроль (тестовый контроль)
5.3	Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	1,5	1		0,5	Текущий контроль (тестовый контроль)
6	Медико-психологические аспекты помощи детям с наследственной патологией	4	2		2	Промежуточный контроль (собеседование)
6.1	Этические принципы в работе врача педиатра.	2	2			Текущий контроль (собеседование)
6.2	Психологическая помощь семье ребенка с наследственным заболеванием.	2			2	Текущий контроль (собеседование)
Итоговая аттестация		2,0	-		2,0	Зачет
Итого:		36	23	-	13	

**VI. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ
РЕАЛИЗАЦИИ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ АСПЕКТЫ
ПОЛИСИСТЕМНОЙ ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ»**

Тематика лекционных занятий

№	Тема лекции	Содержание практического занятия (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание занятия)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1.	Общие вопросы клинической генетики	1.1, 1.2	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5,

			ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11
2.	Клинико-генеалогический метод и типы наследования заболеваний.	2.1,2.2,2.3.2.4,2.5,2.6	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11
3.	Дисплазии соединительной ткани	3.1, 3.2	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11
4.	Синдром мальабсорбции	4.1, 4.2	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11
5.	Организация медико-генетической помощи детям	5.1, 5.2, 5.3	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11
6.	Медико-психологические аспекты помощи детям с наследственной патологией	6.1	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11

Примерная тематика практических занятий

№	Тема ОСК	Содержание практического занятия (указываются коды разделов и тем, обеспечивающие содержание занятия)	Формируемые компетенции (указываются шифры компетенций)
1.	Общие вопросы клинической генетики	1.1, 1.2.	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11
2.	Клинико-генеалогический метод и типы наследования заболеваний.	2.1,2.2,2.3.2.4,2.5,2.6	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8,

			ПК-9, ПК-10, ПК-11
3.	Дисплазии соединительной ткани	3.1, 3.2	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11
4.	Синдром мальабсорбции	4.1, 4.2	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11
5.	Организация медико-генетической помощи детям	5.1, 5.2, 5.3	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11
6.	Медико-психологические аспекты помощи детям с наследственной патологией	6.2	УК-1, УК-4, ОПК-1 ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8, ПК-9, ПК-10, ПК-11

VII. ИТОГОВАЯ АТТЕСТАЦИЯ

Итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные аспекты полисистемной патологии у детей» должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача.

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Этиология и патогенез наследственных болезней. Классификация наследственных болезней.
2. Семиотика наследственной патологии. Признаки наследственных болезней.
3. Этапы постановки диагноза наследственных болезней.
4. Малые аномалии развития.
5. Клинико-генеалогический метод. Основные пути наследования генной патологии.
6. Цитогенетический метод. Молекулярно-генетический метод.
7. Биохимический метод. Неонатальный скрининг.
8. Несовершенный остеогенез.
9. Синдром Элерса-Данло.

10. Болезнь Марфана.
11. Синдром мальабсорбции.
12. Генетические и средовые факторы риска развития болезней с наследственным предрасположением.
13. Профилактика наследственных болезней.
14. Медико-генетическое консультирование: задачи и этапы проведения.
15. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.
16. Патогенетическое лечение наследственных болезней. Симптоматическое лечение наследственных болезней.
17. Этические принципы в работе врача педиатра.
18. Психологическая помощь семье ребенка с наследственным заболеванием.

Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку врача педиатра

1. Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.
2. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье.
3. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы.
4. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний.
5. Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.
6. Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование, с обеспечением необходимой документации.
7. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы.

Примеры тестовых заданий:

Инструкция: выберите один правильный ответ

1. ВРОЖДЕННЫЙ МОРФОГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ РАЗВИТИЯ

- 1) не выходит за пределы нормы и не нарушает функцию органа

- 2) выходит за пределы нормы, но не нарушает функцию органа
- 3) выходит за пределы нормальных вариаций и нарушает функцию органа
- 4) не выходит за пределы нормальных вариаций и нарушает функцию органа

Ответ 2

2. ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК РАЗВИТИЯ

- 1) не выходит за пределы нормы и не нарушает функцию органа
- 2) выходит за пределы нормы, но не нарушает функцию органа
- 3) выходит за пределы нормальных вариаций и нарушает функцию органа
- 4) не выходит за пределы нормальных вариаций и нарушает функцию органа

Ответ 3

3. СИНДРОМ МАРФАНА СВЯЗАН С АНОМАЛИЯМИ

- 1) костной системы, что приводит к увеличению длины и толщины костей
- 2) мышечной ткани, что приводит к слабости сухожилий и связок
- 3) соединительной ткани (дилатация аорты и разболтанность суставов)
- 4) гормона роста (избыточное отложение жира, высокий рост)

Ответ 3

IX. Учебно-методическое и информационное обеспечение

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека. – СПб: Изд – во Н-Л, 2007 – 234 с.
2. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины /Под ред. В.С. Баранова. – СПб.: Изд – во Н-Л, 2009. – 528 с.
3. Геномика – медицине./Под ред академика РАМН В.И. Иванова, академика РАН Л.Л. Киселева. – М.: ИКЦ «АкадемКнига», 2005 – 392 с.
4. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник. Учебное пособие. - М., 2007, 448 с.

5. Кишкун А.А. Руководство по лабораторным методам диагностики. - М., 2007.
6. Козлова С.И., Ижевская В.Л. Медико-генетическое консультирование. - М., 2005.
7. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: учебное пособие. – СПб.: СпецЛит, 2009. – 191 с.
8. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии. Учебное пособие. - М.:«ГЭОТАР-Медиа», 2010, 332 с.
9. Притчард Д.Дж., Корф Б.Р. Наглядная медицинская генетика/перевод с английского под редакцией Н.П. Бочкова. - М.:«ГЭОТАР-Медиа», 2009.
- 10.Э. Макконки Геном человека. - /Пер. с англ. – М.: Техносфера», 2008 – 288 с.
- 11.Ю Ньюсбаум Роберт Л, Родерик Р. Мак – Инесс Медицинская генетика/Пер. с англ. М: «ГЭОТАР – Медиа», 2010 – 624 с. (397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая).\
- 12.Бабцева А.Ф., Юткина О.С., Романцова Е.Б. Учебное пособие с грифом УМО «Медицинская генетика», Благовещенск, 2011.
- 13.Диагностика наследственных болезней. Учебное пособие. Юткина О.С. Благовещенск, 2011
- 14.Федеральные клинические рекомендации Союза Педиатров России (<http://www.pediatr-russia.ru/node/57>)