

Министерство здравоохранения Российской Федерации
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Северо-Западный государственный медицинский университет
имени И.И. Мечникова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

«Наследственные болезни (адаптационная)»

Специальность: 31.08.28 Гастроэнтерология
Направленность: Гастроэнтерология

2025

Подлинник электронного документа, подписанного ЭП, хранится в системе электронного документооборота ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России	
СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП	
Сертификат	00CDEE3BD65A19B375D4FAEE2ABC26F298
Владелец	Сайганов Сергей Анатольевич
Действителен	с 03.12.2025 12:23:25 по 26.02.2027 12:23:25

Рабочая программа дисциплины «Наследственные болезни (адаптационная)» составлена на основании Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – по специальности 31.08.28 Гастроэнтерология, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 31 марта 2025 г. N 298 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.28 Гастроэнтерология».

Составители рабочей программы дисциплины:

1. Бакулин Игорь Геннадьевич, заведующий кафедрой пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, д.м.н., профессор
2. Белоусова Лия Николаевна, доцент кафедры пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, к.м.н., доцент
3. Немцова Елена Геннадьевна, доцент кафедры пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, к.м.н., доцент
4. Сухомлинова Ирина Михайловна, врач-гастроэнтеролог СПбГУ Клиника высоких медицинских технологий, к.м.н.

Рецензент:

Саблин Олег Александрович, заведующий клиническим отделом терапии и профпатологии Клиники № 1 ФГБУ ВЦЭРМ им. А.М. Никифорова МЧС России, заслуженный врач РФ, д.м.н., профессор

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и диетологии им. С.М. Рысса ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России

28 апреля 2025 г., Протокол № 6

Заведующий кафедрой _____

(подпись)

/ Бакулин И.Г. /

(Ф.И.О.)

Одобрено Методической комиссией по основным профессиональным образовательным программам подготовки кадров высшей квалификации – программам ординатуры «21» мая 2025 г.

Председатель _____

(подпись)

/ Остапенко В.М. /

(Ф.И.О.)

Рассмотрено Методическим советом и рекомендовано для утверждения на Ученом совете «22» мая 2025 г.

Председатель _____

(подпись)

/ Артюшкин С.А. /

(Ф.И.О.)

Дата обновления:

СОДЕРЖАНИЕ

1. Цель освоения дисциплины.....	4
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы	4
3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы.....	4
4. Объем дисциплины и виды учебной работы	6
5. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий	6
6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины	12
7. Оценочные материалы	15
8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины	15
9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения, профессиональных баз данных и информационных справочных систем.....	15
10. Материально-техническое обеспечение дисциплины	18
Приложение А.....	19

1. Цель освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Наследственные болезни (адаптационная)» является формирование у обучающегося профессиональных компетенций, необходимых для распознавания, диагностики и ведения пациентов с наследственными заболеваниями желудочно-кишечного тракта.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Наследственные болезни (адаптационная)» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений, Блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы по специальности 31.08.28 Гастроэнтерология направленность: Гастроэнтерология. Дисциплина является элективной

3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
ПК-3. Готов к проведению комплексной оценки пациента гастроэнтерологического профиля, включающей оценку физического состояния по средствам субъективных, объективных, лабораторных и инструментальных данных с последующей установкой диагноза с учетом МКБ	ИД-1 ПК-3.1. Демонстрирует умение сбора и анализа жалоб, анамнеза и физикального обследования для постановки предварительного диагноза, составления плана обследования и направления на лабораторные и инструментальные обследования, а также направления к врачам-специалистам с последующей дифференциальной диагностикой заболеваний и (или) состояний пациентов гастроэнтерологического профиля и установки диагноза с учетом МКБ. ИД-2 ПК-3.2 Демонстрирует умение определения показаний для направления пациента для оказания медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара.

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 ПК-3.1.	Знает клинические рекомендации, стандарты по вопросам оказания медицинской помощи Клиническую картину наследственных заболеваний и (или) состояний желудочно-кишечного тракта у взрослого населения Клиническую картину, особенности течения, осложнений заболеваний (сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, нервной, мочевыделительной, эндокринной и репродуктивной систем, иммунной системы и органов кроветворения, опорно-двигательного аппарата) и коморбидных состояний у взрослого населения Теорию и методологию диагноза, структуру, основные принципы построения клинического диагноза: симптоматического, синдромального, нозологического, метода дифференциального диагноза Принципы установки диагноза с учетом действующей международной статической классификацией болезней и	тестовые задания, ситуационные задачи, контрольные вопросы, реферат

	проблем, связанных со здоровьем и его обоснование Организация консультаций врачей-специалистов или консилиумов при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Умеет обосновывать направление пациента с наследственным заболеванием и (или) состоянием желудочно-кишечного тракта к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний с учетом противопоказаний в соответствии с Порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи Интерпретировать заключения, полученные от врачей-специалистов Оценивать тяжесть заболевания и (или) состояния пациента с наследственным заболеванием желудочно-кишечного тракта Устанавливать диагноз с учетом МКБ пациента с наследственным заболеванием и (или) состоянием желудочно-кишечного тракта Проводить дифференциальную диагностику наследственных заболеваний и (или) состояний желудочно-кишечного тракта, используя алгоритмы постановки диагноза (основного, сопутствующего и осложнений) с учетом МКБ Имеет навык направления пациента с наследственным заболеванием и (или) состоянием желудочно-кишечного тракта на лабораторные и инструментальные обследования при наличии медицинских показаний с учетом противопоказаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи Направления пациента с наследственным заболеванием и (или) состоянием желудочно-кишечного тракта к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний с учетом противопоказаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи Проведения дифференциальной диагностики наследственных заболеваний и (или) состояний желудочно-кишечного тракта, используя алгоритмы постановки диагноза (основного, сопутствующего и осложнений) с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее – МКБ) Установка диагноза с учетом МКБ	
ИД-2 ПК-3.2	Знает порядок оказания медицинской помощи с наследственными заболеваниями желудочно-кишечного тракта Медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи Медицинские показания направления пациента для оказания медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара, оказывающих	тестовые задания, ситуационные задачи, контрольные вопросы, реферат

	специализированную медицинскую помощь с наследственными заболеваниями желудочно-кишечного тракта при затруднении в диагностике и при отсутствии возможности проведения дополнительных обследований в амбулаторных условиях	
	Умеет определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи, для оказания медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара, оказывающих специализированную медицинскую помощь с наследственными заболеваниями желудочно-кишечного тракта	
	Имеет навык определения медицинских показаний для направления пациента для оказания медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара, для оказания высокотехнологичной медицинской помощи и направления пациента в медицинскую организацию, оказывающую высокотехнологичную медицинскую помощь в соответствии с Порядком организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения	

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры
		2
Контактная работа обучающихся с преподавателем	110	110
Аудиторная работа:	108	108
Лекции (Л)	4	4
Практические занятия (ПЗ)	104	104
Самостоятельная работа (СР)	106	106
Промежуточная аттестация: <u>зачет</u> , в том числе сдача и групповые консультации	2	2
Общая трудоемкость: академических часов зачетных единиц	216	216
	6	6

5. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий

5.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Аннотированное содержание раздела дисциплины	Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения раздела
1.	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии	Изучение основных наследственных заболеваний желудочно-кишечного тракта и гепатобилиарной системы: рассматриваются типы наследования и принципы генетического консультирования; полипозные синдромы (Семейный аденоматозный полипоз, Синдром Пейтца—Егерса,	ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2

		ювенильный полипоз) и неполипозные формы колоректального рака (Синдром Линча); наследственные заболевания печени (Болезнь Вильсона, Гемохроматоз, дефицит альфа-1-антитрипсина, Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз); наследственные формы панкреатита; синдромы мальабсорбции (Целиакия, лактазная недостаточность, Муковисцидоз); а также системные и сосудистые синдромы с поражением ЖКТ (Синдром Ослера—Вебера—Рандю). Освещаются современные методы диагностики (генетическое тестирование, биохимические и инструментальные методы), принципы лечения, диспансерного наблюдения, онкоскрининга и профилактики у пациентов и членов их семей.	
--	--	---	--

5.2. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекций	Трудоемкость (академических часов)
1	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии	Наследственные болезни в гастроэнтерологической клинике. Классификация наследственных болезней. Наследственные болезни в гастроэнтерологической клинике, наследственные энзимопатии. Методы выявления, лечения и профилактики наследственных болезней. Задачи и принципы организации медико-генетической службы в России.	2
2	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии	Белковоэнергетическая недостаточность. Механизмы развития БЭН при наследственных заболеваниях органов пищеварения. Классификация БЭН, клинические проявления, диагностика. Определение метаболических потребностей и рациональный выбор типа нутритивной поддержки.	2
ИТОГО:			4

5.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии	Амилоидоз органов пищеварения. Эпидемиология. Этиология и патогенез. Классификация. Генетические варианты амилоидоза. Морфологические особенности. Первичный генерализованный амилоидоз. Вторичный амилоидоз. Клиническая симптоматология. Поражение других органов и систем. Особенности отдельных форм. Лабораторная диагностика. Диагноз и дифференциальный диагноз. Лечение. Прогноз. Диспансеризация. Медико-социальная экспертиза. Реабилитация. Международные и российские рекомендации по ведению больных.	тестирование, решение ситуационной задачи	10
2	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии	Болезнь Вильсона-Коновалова (гепатолентикулярная дегенерация). Определение. Классификация. Эпидемиология. Патогенез. Генетические аспекты. Клинические проявления. Морфологические особенности. Особенности отдельных форм. Диагноз и дифференциальный диагноз. Лечение. Прогноз. Диспансеризация. Медико-социальная экспертиза. Международные и российские рекомендации по ведению больных.	тестирование, решение ситуационной задачи,	10
3	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии и	Болезни накопления. Гемохроматоз. Определение. Эпидемиология. Патогенез. Генетические аспекты. Клинические проявления. Морфологические особенности. Особенности отдельных форм. Диагноз и дифференциальный	тестирование, решение ситуационной задачи,	12

		диагноз. Лечение. Прогноз. Диспансеризация. Реабилитация. Медико-социальная экспертиза. Международные и российские рекомендации по ведению больных.		
4	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии и	Другие болезни накопления и энзимопатии (порфирии, болезнь Гоше, дефицит альфа1-антитрипсина и др.). Эпидемиология. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Морфологические особенности. Поражение других органов и систем. Особенности отдельных форм. Диагноз и дифференциальный диагноз. Лечение. Прогноз. Диспансеризация. Медико-социальная экспертиза. Реабилитация. Международные и российские рекомендации по ведению больных.	тестирование, решение ситуационной задачи,	10
5	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии и	Наследственные гипербилирубинемии. Пигментные гепатозы с непрямой (неконъюгированной) гипербилирубинемией: синдром Жильбера, синдром Криглера–Найяра, синдром Дрискола, первичная семейная гипербилирубинемия. Эпидемиология. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Морфологические особенности. Поражение других органов и систем. Особенности отдельных форм. Диагноз и дифференциальный диагноз. Лечение. Прогноз. Диспансеризация. Медико-социальная экспертиза. Реабилитация. Международные и российские рекомендации по ведению больных.	тестирование, решение ситуационной задачи,	10
6	Наследственные синдромы в	Пигментные гепатозы с прямой (конъюгированной)	тестирование,	10

	гастроэнтерологи и	гипербилирубинемией: синдром Дабина–Джонса, синдром Ротора. Эпидемиология. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Морфологические особенности. Поражение других органов и систем. Особенности отдельных форм. Диагноз и дифференциальный диагноз. Лечение. Прогноз. Диспансеризация. Медико-социальная экспертиза. Реабилитация. Международные и российские рекомендации по ведению больных.	решение ситуационной задачи,	
7	Наследственные синдромы в гастроэнтерологи и	Наследственные энтеропатии. Целиакия (глютеновая энтеропатия). Эпидемиология. Этиология и патогенез. Клиническая картина. Внекишечные проявления. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Лечение. Реабилитация. Диспансеризация. Медико-социальная экспертиза. Международные и российские рекомендации по ведению больных.	тестирование, решение ситуационной задачи,	12
8	Наследственные синдромы в гастроэнтерологи и	Другие наследственные нарушения всасывания (мальабсорбция углеводов, аминокислот, жиров). Эпидемиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Лечение. Реабилитация. Диспансеризация. Медико-социальная экспертиза. Международные и российские рекомендации по ведению больных.	тестирование, решение ситуационной задачи,	10
9	Наследственные синдромы в гастроэнтерологи и	Аномалии развития поджелудочной железы. Кольцевидная, разделенная, аберрантная поджелудочная железа и др. Кисты поджелудочной железы.	тестирование, решение ситуационной задачи,	10

		Распространенность. Клиника. Осложнения. Диагноз и дифференциальный диагноз. Лечение. Прогноз. Медико-социальная экспертиза и реабилитация. Редкие болезни поджелудочной железы: синдром Швахмана-Даймонда, синдром Иохансона-Близзарда.		
10	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии и	Аномалии развития кишечника. Мегаколон у взрослых, болезнь Гиршпрунга, долихосигма, идиопатический мегаколон. Общие вопросы, классификация. Этиология, патогенез. Особенности клинической картины. Осложнения. Диагноз и дифференциальный диагноз. Консервативная терапия. Показания к хирургическому лечению. Медико-социальная экспертиза и реабилитация. Диспансеризация.	тестирование, решение ситуационной задачи,	10
ИТОГО:				104

5.4. Тематический план семинаров - Не предусмотрено

5.5. Тематический план лабораторных работ - Не предусмотрено

5.6. Самостоятельная работа:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды самостоятельной работы	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии	Изучение клинических рекомендаций, проработка учебной литературы, работа с нормативными документами	Тестовый контроль, решение ситуационных задач, написание реферата	106
ИТОГО:				106

5.6.1. Перечень нормативных документов:

- Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ "Об образовании в Российской Федерации";
- Федеральный закон от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
- Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 7 октября 2015 г. №700н «О номенклатуре специальностей специалистов, имеющих высшее

медицинское и фармацевтическое образование» (Зарегистрировано в Минюсте РФ 12.11.2015 №39696). Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23 июля 2010 года № 541н «Об утверждении Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел "Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения"(с изменениями на 9 апреля 2018 года);

- Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 3 сентября 2013 г. № 620н "Об утверждении Порядка организации и проведения практической подготовки обучающихся по профессиональным образовательным программам медицинского образования, фармацевтического образования" (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 1 ноября 2013 г., регистрационный № 30304).
- Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования подготовки кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.28 Гастроэнтерология, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 31 марта 2025 г. N 298;
- Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам ординатуры, утвержденный приказом Минобрнауки России от 7 апреля 2025 г. №312;
- Постановление Правительства Российской Федерации от 11 октября 2023 г. N 1678 «Об утверждении правил применения организациями, осуществляющими образовательную деятельность, электронного обучения, дистанционных образовательных технологий при реализации образовательных программ»;
- Порядок проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования - программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки, утвержденный приказом Минобрнауки России от 18 марта 2016 года № 227;
- Порядок организации и проведения практической подготовки обучающихся по профессиональным образовательным программам медицинского образования, фармацевтического образования, утвержденный приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации приказ от 3 сентября 2013 года № 620н.

5.6.2. Темы рефератов:

1. Болезнь Вильсона-Коновалова: роль медиатора обмена меди в патогенезе печёночной недостаточности.
2. Наследственные нарушения обмена билирубина (синдром Жильбера и Дубина–Джонсона).
3. Прогрессирующий семейный внутрипечёночный холестаз: клиника, генетические подтипы и подходы к лечению.

6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Планирование и организация времени, необходимого для изучения дисциплины

Важным условием успешного освоения дисциплины является создание системы правильной организации труда, позволяющей распределить учебную нагрузку равномерно в соответствии с графиком образовательного процесса. Большую помощь в этом может оказать составление плана работы на семестр, месяц, неделю, день. Его

наличие позволит подчинить свободное время целям учебы, трудиться более успешно и эффективно. С вечера всегда надо распределять работу на завтрашний день. В конце каждого дня целесообразно подвести итог работы: тщательно проверить, все ли выполнено по намеченному плану, не было ли каких-либо отступлений, а если были, по какой причине они произошли. Нужно осуществлять самоконтроль, который является необходимым условием успешной учебы. Если что-то осталось невыполненным, необходимо изыскать время для завершения этой части работы, не уменьшая объема недельного плана. Все задания к практическим занятиям, а также задания, вынесенные на самостоятельную работу, рекомендуется выполнять непосредственно после соответствующей темы лекционного курса, что способствует лучшему усвоению материала, позволяет своевременно выявить и устранить «пробелы» в знаниях, систематизировать ранее пройденный материал, на его основе приступить к овладению новыми знаниями и навыками.

Система университетского обучения основывается на рациональном сочетании нескольких видов учебных занятий (в первую очередь, лекций и практических занятий), работа на которых обладает определенной спецификой.

Подготовка к лекциям

Знакомство с дисциплиной происходит уже на первой лекции, где от обучающихся требуется не просто внимание, но и самостоятельное оформление конспекта. При работе с конспектом лекций необходимо учитывать тот фактор, что одни лекции дают ответы на конкретные вопросы темы, другие – лишь выявляют взаимосвязи между явлениями, помогая обучающемуся понять глубинные процессы развития изучаемого предмета как в истории, так и в настоящее время.

Конспектирование лекций – сложный вид вузовской аудиторной работы, предполагающий интенсивную умственную деятельность обучающегося. Конспект является полезным тогда, когда записано самое существенное и сделано это самим обучающимся. Не надо стремиться записать дословно всю лекцию. Такое «конспектирование» приносит больше вреда, чем пользы. Целесообразно вначале понять основную мысль, излагаемую лектором, а затем записать ее. Желательно запись осуществлять на одной странице листа или оставляя поля, на которых позднее, при самостоятельной работе с конспектом, можно сделать дополнительные записи, отметить непонятные места.

Конспект лекции лучше подразделять на пункты, соблюдая красную строку. Этому в большой степени будут способствовать вопросы плана лекции, предложенные преподавателям. Следует обращать внимание на акценты, выводы, которые делает лектор, отмечая наиболее важные моменты в лекционном материале замечаниями «важно», «хорошо запомнить» и т.п. Можно делать это и с помощью разноцветных маркеров или ручек, подчеркивая термины и определения.

Целесообразно разработать собственную систему сокращений, аббревиатур и символов. Однако при дальнейшей работе с конспектом символы лучше заменить обычными словами для быстрого зрительного восприятия текста.

Работая над конспектом лекций, всегда необходимо использовать не только учебник, но и ту литературу, которую дополнительно рекомендовал лектор. Именно такая серьезная, кропотливая работа с лекционным материалом позволит глубоко овладеть теоретическим материалом.

Подготовка к практическим занятиям

Тщательное продумывание и изучение вопросов плана основывается на проработке текущего материала лекции, а затем изучения обязательной и дополнительной литературы, рекомендованной к данной теме. Все новые понятия по изучаемой теме необходимо выучить наизусть и внести в глоссарий, который целесообразно вести с самого начала изучения курса.

Результат такой работы должен проявиться в способности свободно ответить на теоретические вопросы практикума, выступать и участвовать в коллективном обсуждении вопросов изучаемой темы, правильно выполнять практические задания и контрольные работы.

В процессе подготовки к практическим занятиям и семинарам, необходимо обратить особое внимание на самостоятельное изучение рекомендованной литературы. При всей полноте конспектирования лекции в ней невозможно изложить весь материал из-за лимита аудиторных часов. Поэтому самостоятельная работа с учебниками, учебными пособиями, научной, справочной литературой, материалами периодических изданий и Интернета является наиболее эффективным методом получения дополнительных знаний, позволяет значительно активизировать процесс овладения информацией, способствует более глубокому усвоению изучаемого материала, формирует правильное отношение к конкретной проблеме.

Рекомендации по работе с литературой

Работу с литературой целесообразно начать с изучения общих работ по теме, а также учебников и учебных пособий. Далее рекомендуется перейти к анализу монографий и статей, рассматривающих отдельные аспекты проблем, изучаемых в рамках курса, а также официальных материалов и неопубликованных документов (научно-исследовательские работы, диссертации), в которых могут содержаться основные вопросы изучаемой проблемы.

Работу с источниками надо начинать с ознакомительного чтения, т.е. просмотреть текст, выделяя его структурные единицы. При ознакомительном чтении закладками отмечаются те страницы, которые требуют более внимательного изучения.

В зависимости от результатов ознакомительного чтения выбирается дальнейший способ работы с источником. Если для разрешения поставленной задачи требуется изучение некоторых фрагментов текста, то используется метод выборочного чтения. Если в книге нет подробного оглавления, следует обратить внимание ученика на предметные и именные указатели.

Избранные фрагменты или весь текст (если он целиком имеет отношение к теме) требуют вдумчивого, неторопливого чтения с «мысленной проработкой» материала. Такое чтение предполагает выделение: 1) главного в тексте; 2) основных аргументов; 3) выводов. Особое внимание следует обратить на то, вытекает тезис из аргументов или нет.

Необходимо также проанализировать, какие из утверждений автора носят проблематичный, гипотетический характер, и уловить скрытые вопросы.

Понятно, что умение таким образом работать с текстом приходит далеко не сразу. Наилучший способ научиться выделять главное в тексте, улавливать проблематичный характер утверждений, давать оценку авторской позиции – это сравнительное чтение, в ходе которого Вы знакомитесь с различными мнениями по одному и тому же вопросу, сравниваете весомость и доказательность аргументов сторон и делаете вывод о наибольшей убедительности той или иной позиции.

Если в литературе встречаются разные точки зрения по тому или иному вопросу из-за сложности прошедших событий и правовых явлений, нельзя их отвергать, не разобравшись. При наличии расхождений между авторами необходимо найти рациональное зерно у каждого из них, что позволит глубже усвоить предмет изучения и более критично оценивать изучаемые вопросы. Знакомясь с особыми позициями авторов, нужно определять их схожие суждения, аргументы, выводы, а затем сравнивать их между собой и применять из них ту, которая более убедительна.

Следующим этапом работы с литературными источниками является создание конспектов, фиксирующих основные тезисы и аргументы. Можно делать записи на отдельных листах, которые потом легко систематизировать по отдельным темам изучаемого курса. Другой способ – это ведение тематических тетрадей-конспектов по

одной какой-либо теме. Большие специальные работы монографического характера целесообразно конспектировать в отдельных тетрадях. Здесь важно вспомнить, что конспекты пишутся на одной стороне листа, с полями и достаточным для исправления и ремарок межстрочным расстоянием (эти правила соблюдаются для удобства редактирования). Если в конспектах приводятся цитаты, то непременно должно быть дано указание на источник (автор, название, выходные данные, № страницы). Впоследствии эта информация может быть использована при написании текста реферата или другого задания.

7. Оценочные материалы

Оценочные материалы по дисциплине для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся включают в себя примеры оценочных средств (Приложение А к рабочей программе дисциплины), процедуру и критерии оценивания.

8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

8.1. Учебная литература:

1. Целиакия. Вопросы этиологии, патогенеза, классификации, диагностики, лечения: учебное пособие / Л. С. Орешко, С. И. Ситкин, Е. А. Семенова, М. С. Журавлева. — СПб.: Изд-во СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2018. — 48 с. — https://sdo.szgmu.ru/pluginfile.php/512634/mod_resource/content/1/%D0%9E%D1%80%D0%B5%D1%88%D0%BA%D0%BE_%D0%A6%D0%B5%D0%BB%D0%B8%D0%B0%D0%BA%D0%B8%D1%8F_2018.pdf
2. Гериатрическая гастроэнтерология : руководство для врачей / под ред. Л. П. Хорошиной. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 736 с. (Серия «Библиотека врача-гериатра»; - ISBN 978-5-9704-6486-1. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента»; : [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970464861.html>
3. Ивашкин, В. Т. Гастроэнтерология. Национальное руководство / под ред. В. Т. Ивашкина, Т. Л. Лапиной - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4406-1. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента»; : [сайт]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970444061.html>

8.2. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

Наименования ресурса сети «Интернет»	Электронный адрес ресурса
Рубрикатор Клинических рекомендаций Минздрава РФ	https://cr.minzdrav.gov.ru
Официальный сайт Общества гастроэнтерологов и гепатологов "Северо-Запад"	https://gastro-gepa.ru/
Клинические рекомендации РГА	https://gastro.ru/klinicheskie-rekomendatsii-rga
Клинические рекомендации РОПИП	https://www.rsls.ru/klinicheskie-rekomendaczii-drugie-gepatity/
Российский медицинский портал	https://rosmedportal.ru/
Всемирная Организация Здравоохранения	http://www.who.int

9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения, профессиональных баз данных и информационных справочных систем

9.1. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Информационные технологии
	Наследственные синдромы в гастроэнтерологии	Размещение учебных материалов в ЭИОС ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России https://sdo.szgmu.ru/course/index.php?categoryid=368

9.2. Перечень программного обеспечения, используемого при осуществлении образовательного процесса (лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства):

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
лицензионное программное обеспечение			
1.	Dr. Web	1 год	Контракт № 265-2023-ЗК
2.	MS Windows 8 MS Windows 8.1 MS Windows 10 MS Windows Server 2012 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2012 R2 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2016 Datacenter Core	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-О; Государственный контракт № 399/2013-ОА; Государственный контракт № 07/2017-ЭА.
3.	MS Office 2010 MS Office 2013	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-ОА; Государственный контракт № 399/2013-ОА.
4.	Academic LabVIEW Premium Suite (1 User)	Неограниченно	Государственный контракт № 02/2015
лицензионное программное обеспечение отечественного производства			
1.	Антиплагиат	1 год	Договор 133/2024-М
2.	«WEBINAR (ВЕБИНАР)» ВЕРСИЯ 3.0	1 год	Контракт № 211/2024-ЭА
3.	«Среда электронного обучения 3KL»	1 год	Контракт № 121/2024-ЗЗЭП
4.	TrueConf Enterprise	1 год	Контракт № 216/2024-ЭА
свободно распространяемое программное обеспечение			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
2.	NVDA	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства			
1.	Moodle	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение

			GNU GeneralPublicLicense
--	--	--	--------------------------

9.3. Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем:

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов	Режим доступа для обучающихся – инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
1.	Консультант Плюс	1 год	Контракт № 1067/2021-ЭА	-
2.	ЭБС «Консультант студента»: - Комплектам Медицина. Здравоохранение. ВО - Комплект Медицина (ВО) ГЭОТАР-Медиа. Books in English (Книги на английском языке)	1 год	- Лицензионный договор № 52/2025-ЗЗЭП - Лицензионный договор № 49/2025-ЗЗЭП	https://www.studentlibrary.ru/
3.	Справочно-информационная система MedBaseGeotar	1 год	Лицензионный договор № 56МБ/02-2025	-
4.	ЭБС «Айбукс.py/ibooks.ru»	1 год	Договор № 23/2025-ПЗ	https://www.ibooks.ru/
5.	Цифровой образовательный ресурс IPRsmart	1 год	Договор № 51/2025-ЗЗЭП	https://www.iprbookshop.ru/
6.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Договор № 260/2024-ЗЗЭП	https://www.books-up.ru/
7.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Договор № 278/2024-ЗЗЭП	https://e.lanbook.com/
8.	Образовательная платформа ЮРАЙТ	1 год	Лицензионный договор № 26/2025-ПЗ	https://urait.ru/
9.	ЭБС «ЗНАНИУМ»	1 год	Лицензионный договор № 142 эбс	https://znanium.ru/
10.	Электронные издания в составе базы данных НАУЧНАЯ ЭЛЕКТРОННАЯ БИБЛИОТЕКА eLIBRARY.RU	1 год	Лицензионный договор № SIO-7139/2025	-
11.	Универсальные базы электронных периодических изданий ИВИС:	1 год	- Лицензионный договор № 206/2024-ЗЗЭП	-

- БД «Журналы России по медицине и здравоохранению»		- Лицензионный договор № 44/2025-ЗЗЕП от	
- БД «Индивидуальные издания»			

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, групповых и индивидуальных консультаций, практических занятий, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит Щ (пав 24), учебная комната №3, №4, №5, №7, №9, №10, №11, конференц-зал. ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России;

Специализированная мебель: доска; стол преподавателя, стул для преподавателя, стол студенческий двухместный, стул студенческий, топчан.

Технические средства обучения: телевизор, компьютер преподавателя, мультимедиапроектор, экран.

Учебные аудитории для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит АЕ (корп.32), ауд. № 1, лит Р (корп.9), ауд. №№ 18,19, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

Специализированная мебель: доска (меловая); стол преподавателя, стул преподавателя, стол студенческий двухместный, стул студенческий, топчан.

Технические средства обучения: телевизор, ноутбук преподавателя, мультимедиапроектор, экран.

Специальные технические средства обучения: Roger Pen (Индивидуальный беспроводной передатчик Roger в форме ручки), Roger MyLink (приемник сигнала системы Roger Pen) (для обучающихся с нарушениями слуха); IntelliKeys (проводная клавиатура с русским шрифтом Брайля с матовым покрытием черного цвета).

Помещения для самостоятельной работы: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит АЕ (корп.32), ауд. № 1, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19 ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

Специализированная компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечения доступа к электронной информационно-образовательной среде Университета.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Северо-Западный государственный медицинский университет
имени И.И. Мечникова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации**
(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

(для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся)

Специальность:	31.08.28 Гастроэнтерология
Направленность:	Гастроэнтерология
Наименование дисциплины:	Наследственные болезни (адаптационная)

Санкт-Петербург – 2025

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 ПК-3.1.	Знает клинические рекомендации, стандарты по вопросам оказания медицинской помощи Клиническую картину наследственных заболеваний и (или) состояний желудочно-кишечного тракта у взрослого населения Клиническую картину, особенности течения, осложнений заболеваний (сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, нервной, мочевыделительной, эндокринной и репродуктивной систем, иммунной системы и органов кроветворения, опорно-двигательного аппарата) и коморбидных состояний у взрослого населения Теорию и методологию диагноза, структуру, основные принципы построения клинического диагноза: симптоматического, синдромального, нозологического, метода дифференциального диагноза Принципы установки диагноза с учетом действующей международной статической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем и его обоснование Организация консультаций врачей-специалистов или консилиумов при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	тестовые задания, ситуационные задачи, контрольные вопросы, реферат
	Умеет обосновывать направление пациента с наследственным заболеванием и (или) состоянием желудочно-кишечного тракта к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний с учетом противопоказаний в соответствии с Порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи Интерпретировать заключения, полученные от врачей-специалистов Оценивать тяжесть заболевания и (или) состояния пациента с наследственным заболеванием желудочно-кишечного тракта Устанавливать диагноз с учетом МКБ пациента с наследственным заболеванием и (или) состоянием желудочно-кишечного тракта Проводить дифференциальную диагностику наследственных заболеваний и (или) состояний желудочно-кишечного тракта, используя алгоритмы постановки диагноза (основного, сопутствующего и осложнений) с учетом МКБ	
	Имеет навык направления пациента с наследственным заболеванием и (или) состоянием желудочно-кишечного тракта на лабораторные и инструментальные обследования при наличии медицинских показаний с учетом противопоказаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с	

	учетом стандартов медицинской помощи Направления пациента с наследственным заболеванием и (или) состоянием желудочно-кишечного тракта к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний с учетом противопоказаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи Проведения дифференциальной диагностики наследственных заболеваний и (или) состояний желудочно-кишечного тракта, используя алгоритмы постановки диагноза (основного, сопутствующего и осложнений) с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее – МКБ) Установка диагноза с учетом МКБ	
ИД-2 ПК-3.2	Знает порядок оказания медицинской помощи с наследственными заболеваниями желудочно-кишечного тракта Медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи Медицинские показания направления пациента для оказания медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара, оказывающих специализированную медицинскую помощь с наследственными заболеваниями желудочно-кишечного тракта при затруднении в диагностике и при отсутствии возможности проведения дополнительных обследований в амбулаторных условиях Умеет определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи, для оказания медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара, оказывающих специализированную медицинскую помощь с наследственными заболеваниями желудочно-кишечного тракта Имеет навык определения медицинских показаний для направления пациента для оказания медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара, для оказания высокотехнологичной медицинской помощи и направления пациента в медицинскую организацию, оказывающую высокотехнологичную медицинскую помощь в соответствии с Порядком организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения	тестовые задания, ситуационные задачи, контрольные вопросы, реферат

2. Примеры оценочных средств и критерии оценивания для проведения текущего контроля

2.1. Примеры тестовых заданий:

ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2

Вопрос № 1

Основным патогенетическим механизмом при Болезнь Вильсона является:

=Нарушение выведения меди с желчью

~Избыточное поступление меди с пищей

- ~Дефицит железа в организме
- ~Нарушение синтеза билирубина

ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2

Вопрос № 2

К внекишечным проявлениям Синдром Линча относятся все перечисленные, кроме:

=Полипоз толстой кишки

~Рака эндометрия

~Рака желудка

~Рака яичников

ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2

Вопрос №3

Для Гемохроматоз характерны все перечисленные изменения, кроме:

=Снижения уровня ферритина

~Повышения насыщения трансферрина железом

~Отложения железа в печени

~Риска развития цирроза печени

Критерии оценки, шкала оценивания тестовых заданий

Оценка	Описание
«отлично»	Выполнено в полном объеме – 90%-100%
«хорошо»	Выполнено не в полном объеме – 80%-89%
«удовлетворительно»	Выполнено с отклонением – 70%-79%
«неудовлетворительно»	Выполнено частично – 69% и менее правильных ответов

2.2. Примеры тем реферата

ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2

1. Роль генетического тестирования в гастроэнтерологии: возможности, ограничения и клиническая интерпретация результатов.

2. Наследственные предраковые состояния желудочно-кишечного тракта: подходы к скринингу и профилактике в клинической практике.

3. Дифференциальная диагностика синдромов мальабсорбции наследственной и приобретённой природы.

Критерии оценки, шкала оценивания реферата

Оценка	Описание
«отлично»	Выполнены все требования к написанию реферата: обозначена проблема и обоснована ее актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объем, соблюдены требования к внешнему оформлению
«хорошо»	Основные требования к реферату выполнены, но при этом допущены недочеты; в частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объем реферата; имеются упущения в оформлении
«удовлетворительно»	Имеются существенные отступления от требований к реферированию; в частности: тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата

Оценка	Описание
«неудовлетворительно»	Тема реферата не раскрыта, выявлено существенное непонимание проблемы или же реферат не представлен вовсе

2.3. Примеры ситуационных задач:

ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2

Ситуационная задача №1.

Больная Н., 42 лет, обратилась с жалобами на периодические боли внизу живота, вздутие, неустойчивый стул, примесь крови в кале, снижение массы тела на 6 кг за последние 4 месяца. Отмечает повышенную утомляемость.

Из анамнеза известно, что у матери пациентки рак эндометрия в возрасте 48 лет, у деда по материнской линии — рак ободочной кишки в 52 года.

Объективно: состояние удовлетворительное. Кожа бледная. Пульс 82 в минуту, АД 120/75 мм рт. ст. Живот мягкий, умеренно болезненный в левой подвздошной области.

Клинический анализ крови: гемоглобин 96 г/л, эритроциты $3,5 \times 10^{12}/л$, лейкоциты $6,2 \times 10^9/л$, СОЭ 28 мм/ч.

Колоноскопия: в сигмовидной кишке выявлено экзофитное образование до 3,5 см, контактно кровоточащее. В восходящей ободочной кишке — два полипа до 0,5 см. Выполнена биопсия.

Гистологическое исследование: аденокарцинома толстой кишки.

Иммуногистохимическое исследование: отсутствие экспрессии MLH1 и PMS2.

Вопросы:

1. Сформулируйте предварительный диагноз.
2. Какие критерии позволяют заподозрить наследственный характер заболевания?
3. Какие опухоли наиболее часто ассоциированы с данным синдромом?
4. Какие методы скрининга рекомендованы родственникам первой линии?
5. Принципы лечения и наблюдения.

Ответы:

1. Синдром Линча (наследственный неполипозный колоректальный рак). Аденокарцинома сигмовидной кишки.
2. Ранний возраст дебюта, семейный анамнез колоректального рака и рака эндометрия, множественные опухоли в семье, дефект системы mismatch repair (MLH1/PMS2).
3. Колоректальный рак, рак эндометрия, желудка, тонкой кишки, яичников, мочевыводящих путей, поджелудочной железы.
4. Колоноскопия каждые 1–2 года с 20–25 лет; генетическое консультирование; тестирование на мутации MMR-генов; скрининг рака эндометрия и яичников у женщин.
5. Хирургическое лечение, химиотерапия по показаниям, длительное диспансерное наблюдение, генетическое консультирование семьи.

Ситуационная задача №2.

Больной К., 19 лет, предъявляет жалобы на частый жидкий стул с примесью крови и слизи, схваткообразные боли в животе, слабость.

Из анамнеза известно, что отец пациента перенёс операцию по поводу рака толстой кишки в возрасте 36 лет.

Объективно: состояние средней тяжести. Кожа бледная. Пульс 88 в минуту, АД 115/70 мм рт. ст. Живот мягкий, болезненный по ходу толстого кишечника.

Клинический анализ крови: гемоглобин 90 г/л, СОЭ 24 мм/ч.

Колоноскопия: слизистая толстой кишки на всём протяжении усеяна множественными полиповидными образованиями размером от 0,2 до 1 см, количество более 1000.
 Гистология: тубулярные аденомы с участками дисплазии низкой степени.
 Генетическое исследование: выявлена мутация гена APC.

Вопросы:

1. Сформулируйте диагноз.
2. Каков риск развития колоректального рака при данном заболевании?
3. Какие внекишечные проявления характерны для данного синдрома?
4. Тактика лечения.
5. Какие рекомендации следует дать родственникам?

Ответы:

1. Семейный аденоматозный полипоз (FAP), классическая форма.
2. Риск развития колоректального рака приближается к 100% без своевременного хирургического лечения.
3. Десмоидные опухоли, остеомы, гипертрофия пигментного эпителия сетчатки, опухоли двенадцатиперстной кишки, рак щитовидной железы.
4. Профилактическая колэктомия, эндоскопическое наблюдение верхних отделов ЖКТ, контроль внекишечных проявлений.
5. Генетическое тестирование родственников первой линии, регулярная колоноскопия с подросткового возраста.

Ситуационная задача №3.

Больная М., 27 лет, поступила с жалобами на периодические схваткообразные боли в животе, тошноту, эпизоды кишечной непроходимости.

С детства отмечает наличие тёмных пятен вокруг губ и на слизистой щёк. У матери пациентки аналогичная пигментация и операция по поводу опухоли поджелудочной железы.

Объективно: состояние удовлетворительное. На коже вокруг губ множественные мелкие гиперпигментированные пятна коричневого цвета. Живот мягкий, болезненный в околопупочной области.

КТ органов брюшной полости: признаки тонкокишечной инвагинации.

Энтероскопия: множественные полипы тонкой кишки до 2–3 см.

Гистология: гамартоматозные полипы.

Вопросы:

1. Сформулируйте диагноз.
2. Какой ген наиболее часто ассоциирован с данным синдромом?
3. Какие осложнения характерны?
4. С какими злокачественными опухолями ассоциирован синдром?
5. Тактика наблюдения пациентов.

Ответы:

1. Синдром Пейтца–Егерса. Гамартоматозный полипоз тонкой кишки.
2. Мутация гена STK11 (LKB1).
3. Инвагинация кишечника, кишечная непроходимость, кровотечения, анемия.
4. Рак поджелудочной железы, желудка, тонкой и толстой кишки, молочной железы, яичников.
5. Регулярное эндоскопическое наблюдение ЖКТ, МРТ/КТ поджелудочной железы, удаление крупных полипов, генетическое консультирование семьи.

Критерии оценки, шкала оценивания ситуационных задач

Оценка	Описание
--------	----------

«отлично»	Объяснение хода решения ситуационной задачи подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями, с необходимым схематическими изображениями и наглядными демонстрациями, с правильным и свободным владением терминологией; ответы на дополнительные вопросы верные, четкие
«хорошо»	Объяснение хода решения ситуационной задачи подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании, схематических изображениях и наглядных демонстрациях, ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно четкие
«удовлетворительно»	Объяснение хода решения ситуационной задачи недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием, со значительными затруднениями и ошибками в схематических изображениях и наглядных демонстрациях, ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях
«неудовлетворительно»	Объяснение хода решения ситуационной задачи дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования, без умения схематических изображений и наглядных демонстраций или с большим количеством ошибок, ответы на дополнительные вопросы неправильные или отсутствуют

3. Процедура проведения текущего контроля

Текущий контроль успеваемости по дисциплине проводится в форме: тестирования, решения ситуационных задач, написания реферата.

4. Примеры оценочных средств и критерии оценивания для проведения промежуточной аттестации

4.1. Примерный перечень контрольных вопросов для подготовки к зачету:

ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2

1. Наследственные полипозные синдромы желудочно-кишечного тракта: классификация, генетические основы, клинические проявления и онкологические риски
2. Неполлипозные формы наследственного колоректального рака: патогенез, диагностика и принципы скрининга
3. Наследственные заболевания печени: современные представления о патогенезе, клинике и диагностике

Критерии оценки, шкала оценивания по контрольным вопросам

Оценка	Описание
«отлично»	Знает весь учебный материал, отлично понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) дает правильные, сознательные и уверенные ответы. В устных ответах пользуется литературно правильным языком и не допускает ошибок
«хорошо»	Знает весь требуемый учебный материал, хорошо понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) отвечает без затруднений. В устных ответах пользуется литературным языком и не делает грубых ошибок
«удовлетворительно»	Знает основной учебный материал. На вопросы (в пределах программы) отвечает с затруднением. В устных ответах допускает ошибки при изложении материала и в построении речи

Оценка	Описание
«неудовлетворительно»	Не знает большей части учебного материала, отвечает, как правило, лишь на наводящие вопросы преподавателя, неуверенно. В устных ответах допускает частые и грубые ошибки

4.2. Примеры ситуационных задач:

ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2

Ситуационная задача №1. Пациентка 19 лет обратилась с жалобами на хроническую диарею до 4–5 раз в сутки, снижение массы тела на 8 кг за последние 6 месяцев, вздутие живота, общую слабость. Отмечает непереносимость мучных продуктов. При осмотре: кожа сухая, бледная, признаки ангулярного стоматита. Живот мягкий, умеренно вздут. В анализах: Нб — 102 г/л, ферритин снижен.

Вопросы:

1. Сформулируйте предварительный диагноз.
2. С какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальный диагноз?
3. Какие исследования необходимо выполнить данному больному?
4. Какие группы препаратов и подходы используются в лечении?
5. Каковы возможные осложнения?

Ответы:

1. Целиакия, классическая форма, синдром мальабсорбции.
2. Синдром раздражённого кишечника, болезнь Крона, хронический панкреатит, лактазная недостаточность, кишечные инфекции.
3. Антитела к тканевой трансглутаминазе (IgA), общий IgA, антитела к эндомизию, ЭГДС с биопсией двенадцатиперстной кишки, копрограмма, анализ на дефицит витаминов и микроэлементов.
4. Пожизненная безглютеновая диета, коррекция дефицитов (железо, витамины группы В, D), при необходимости ферментные препараты.
5. Остеопороз, анемия, бесплодие, лимфома тонкой кишки.

Ситуационная задача №2. Пациент 42 лет жалуется на слабость, потемнение кожи, боли в суставах, снижение либидо. В анализах: повышение АЛТ, АСТ, ферритин значительно повышен, насыщение трансферрина >60%. При осмотре: кожа с бронзовым оттенком, печень увеличена.

Вопросы:

1. Сформулируйте предварительный диагноз.
2. С какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальный диагноз?
3. Какие исследования необходимо выполнить данному больному?
4. Какие методы лечения применяются?
5. Каковы возможные осложнения?

Ответы:

1. Гемохроматоз.
2. Хронический гепатит, алкогольная болезнь печени, болезнь Вильсона, вторичный гемосидероз.
3. Генетическое тестирование (HFE), ферритин, насыщение трансферрина, МРТ печени (оценка железа), биопсия печени (по показаниям).
4. Регулярные кровопускания (флеботомии), хелаторы железа (при невозможности кровопусканий), диетические ограничения железа.
5. Цирроз печени, гепатоцеллюлярная карцинома, сахарный диабет, кардиомиопатия.

Ситуационная задача №3. Пациент 14 лет жалуется на выраженный кожный зуд, желтушность кожи, утомляемость. С детства отмечаются эпизоды желтухи. В анализах:

повышение билирубина, нормальная или умеренно повышенная щелочная фосфатаза, выраженный холестаз. Печень увеличена.

Вопросы:

1. Сформулируйте предварительный диагноз.
2. С какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальный диагноз?
3. Какие исследования необходимо выполнить?
4. Какие подходы к лечению применяются?
5. Каковы возможные осложнения?

Ответы:

1. Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз.
2. Вирусные гепатиты, аутоиммунный гепатит, билиарная атрезия (в анамнезе), лекарственное поражение печени.
3. Биохимический анализ крови (печёночные пробы), генетическое тестирование, УЗИ печени, биопсия печени.
4. Урсодезоксихолевая кислота, симптоматическая терапия зуда, нутритивная поддержка, при прогрессировании — трансплантация печени.
5. Цирроз печени, печёночная недостаточность, задержка физического развития.

Критерии оценки, шкала оценивания ситуационных задач

Оценка	Описание
«отлично»	Объяснение хода решения ситуационной задачи подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями, с необходимым схематическими изображениями и наглядными демонстрациями, с правильным и свободным владением терминологией; ответы на дополнительные вопросы верные, четкие
«хорошо»	Объяснение хода решения ситуационной задачи подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании, схематических изображениях и наглядных демонстрациях, ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно четкие
«удовлетворительно»	Объяснение хода решения ситуационной задачи недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием, со значительными затруднениями и ошибками в схематических изображениях и наглядных демонстрациях, ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях
«неудовлетворительно»	Объяснение хода решения ситуационной задачи дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования, без умения схематических изображений и наглядных демонстраций или с большим количеством ошибок, ответы на дополнительные вопросы неправильные или отсутствуют

Критерии оценки, шкала итогового оценивания (зачет)

Оценка	Описание
«зачтено»	Демонстрирует полное понимание проблемы. Знает основные понятия в рамках обсуждаемого вопроса, методы изучения и их взаимосвязь между собой, практические проблемы и имеет представление о перспективных направлениях разработки рассматриваемого вопроса
«не зачтено»	Демонстрирует непонимание проблемы. Не знает основные понятия, методы изучения, в рамках обсуждаемого вопроса не имеет представления об основных практических проблемах

5. Процедура проведения промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме зачета. Зачет включает в себя: собеседование по контрольным вопросам, решение ситуационных задач.