

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
СЕВЕРО-ЗАПАДНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ И.И. МЕЧНИКОВА
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ГБОУ ВПО СЗГМУ ИМ. И.И.МЕЧНИКОВА МИНЗДРАВА РОССИИ)
КАФЕДРА ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ КАРДИОЛОГИИ

УТВЕРЖДАЮ

Ректор

ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова

Минздрава России

«18» декабря 2015 г.

О. Курцилава

/О.Г. Хурцилава

(подпись)

(ФИО)



ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ВРАЧЕЙ
СО СРОКОМ ОСВОЕНИЯ 24 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСА
ПО ТЕМЕ «КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА В ПЕДИАТРИИ»

I. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Цель дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Клиническая генетика в педиатрии» (далее – программа), в соответствии с положениями частей 1 и 4 статьи 76 Федерального закона «Об образовании в Российской Федерации» ФЗ-273 от 29.12.2012 г., заключается в удовлетворении образовательных и профессиональных потребностей, профессионального развития человека, обеспечении соответствия его квалификации меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды. Данная программа направлена на совершенствование имеющихся и получение новых компетенций, необходимых для профессиональной деятельности, и повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации.

Трудоемкость освоения – 24 академических часа.

1 академический час равен 45 минутам.

Основными компонентами программы являются:

- цель программы;
- планируемые результаты обучения;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- требования к итоговой аттестации обучающихся;
- рабочие программы учебных модулей: «Специальные дисциплины», «Смежные дисциплины»;
- учебный план;
- календарный учебный график;
- организационно-педагогические условия реализации программы;
- оценочные материалы.

В содержании программы предусмотрены необходимые знания и практические умения по социальной гигиене и организации здравоохранения.

Содержание программы построено в соответствии с модульным принципом, структурными единицами модуля являются разделы. Каждый раздел модуля подразделяется на темы, каждая тема – на элементы, каждый элемент – на подэлементы. Для удобства пользования программой в учебном процессе каждая его структурная единица кодируется. На первом месте ставится код раздела (например, 1), на втором – код темы (например, 1.1), далее – код элемента (например, 1.1.1), затем – код подэлемента (например, 1.1.1.1). 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 перечень, трудоемкость, последовательность и распределение модулей (разделов), устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, семинарские занятия, практические занятия, занятия с использованием дистанционных образовательных технологий, самостоятельная работа), формы контроля знаний.

В программу 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, квалификационными характеристиками по соответствующим должностям, профессиям и специальностям (или, квалификационным требованиям к профессиональным знаниям и навыкам, необходимым для исполнения должностных обязанностей, которые устанавливаются в соответствии с федеральными законами и иными правовыми актами Российской Федерации о государственной службе).

В дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по теме «Клиническая генетика в педиатрии» содержатся требования к аттестации обучающихся. Итоговая аттестация по программе осуществляется посредством проведения зачета и выявляет теоретическую и практическую подготовку обучающегося в соответствии с целями и содержанием программы.

Организационно-педагогические условия реализации программы. Условия реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по теме «Клиническая генетика в педиатрии» включают:

- а) учебно-методическую документацию и материалы по всем разделам (модулям) специальности;
- б) учебно-методическую литературу для внеаудиторной работы обучающихся;
- в) материально-технические базы, обеспечивающие организацию всех видов дисциплинарной подготовки:
 - учебные аудитории, оснащенные материалами и оборудованием для проведения учебного процесса;
 - клинические базы в медицинских организациях, научно-исследовательских организациях Министерства здравоохранения Российской Федерации;
- г) кадровое обеспечение реализации программы соответствует требованиям штатного расписания кафедры;
- д) законодательство Российской Федерации.

II. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

Характеристика квалификации и связанных с ней видов профессиональной деятельности, трудовых функций и (или) уровней квалификации

Требования к квалификации. Высшее образование - специалитет по одной из специальностей: "Лечебное дело", "Педиатрия".

Характеристика профессиональных компетенций, подлежащих совершенствованию в результате освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Клиническая генетика в педиатрии»

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

- способность и готовность использовать нормативную документацию, принятую в сфере охраны здоровья детей с орфанными заболеваниями (законодательство Российской Федерации, технические регламенты, международные и национальные стандарты, приказы, 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 использовать знания организационной структуры,

управленческой и экономической деятельности медицинских организаций различных типов по оказанию медицинской помощи детям с наследственными заболеваниями, анализировать показатели работы их структурных подразделений, проводить оценку эффективности современных медико-организационных и социально-экономических технологий при оказании медицинских услуг пациентам (ОПК-2).

У обучающегося должны быть сформированы следующие профессиональные компетенции (далее – ПК) (по видам деятельности) профилактическая; диагностическая; лечебная; реабилитационная; психолого-педагогическая; организационно-управленческая:

В профилактической деятельности:

- готовность анализировать и применять результаты новых методов популяционного скрининга врожденной и наследственной патологии у детей, молекулярно-генетических методов выявления носительства мутаций у родственников (проведение каскадного скрининга) и методов преемственной диагностики наследственных заболеваний (ПК-1);

В диагностической деятельности:

- готовность направлять пациентов на исследования биомаркеров, специфичных для каждого наследственного заболевания и ДНК-диагностику, правильно выбирать нужные инструментальные диагностические методы и алгоритмы их применения (ПК-2);

В лечебной деятельности:

- готовность применять на практике современные методы лекарственной терапии для лечения наследственных заболеваний обмена (ПК-3);

В реабилитационной деятельности:

- способность анализировать и применять существующие методы реабилитации пациентов с НБО в зависимости от клинических проявлений заболевания (ПК-4);

В психолого-педагогической деятельности:

- готовность оптимизировать взаимодействия врач—родитель—пациент в семьях, имеющих детей с наследственной патологией; развивать психолого-педагогические возможности, наличие качеств, способствующих коммуникативным способностям в общении с детьми – инвалидами и членами семьи, имеющим ребенка с наследственно патологией (ПК-5);

В организационно-управленческой деятельности:

- готовность применять нормативную документацию, принятую в сфере охраны здоровья пациентов с редкими и наследственными заболеваниями (законодательство Российской Федерации, национальные и международные клинические рекомендации); готовность отстаивать права пациентов с орфанными заболеваниями (ПК-6);

Перечень знаний и умений

По окончании обучения врач должен знать:

- молекулярные основы формирования наследственной патологии человека;
- структуру и номенклатуру мутаций;
- классификацию наследственных заболеваний человека;
- типы наследования заболеваний;
- принципы проведения медико-генетического консультирования семей, имеющих - отягощенный семейный анамнез по наследственной патологии;
- клинические и анамнестические сведения, позволяющие заподозрить наследственное заболевание обмена;
- наиболее ранние клинические проявления наследственных заболеваний обмена с учетом клинического полиморфизма заболевания, пола и возраста;
- молекулярно-генетические основы, определяющие клинический полиморфизм заболевания и выбор стратегий лекарственной терапии;
- клиническую картину, дифференциальный диагноз наследственных заболеваний обмена;
- основные лабораторные методы диагностики и алгоритм их применения;
- принципы терапии и профилактики наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний обмена в педиатрии, в том числе и с поражением сердца и сосудов (гомоцистинурия, пропионовая ацидурия, болезнь Помпе и др.);
- основы диетотерапии при наследственных заболеваниях обмена (органические ацидурии, аминокислотопатии, нарушения β - окисления жирных кислот, нарушение цикла мочевины);
- острые проявления наследственных заболеваний обмена, требующих неотложной помощи и реанимационных мероприятий;
- общие принципы оказания неотложной помощи детям с НБО, протекающими с интоксикацией, перечень лекарственных препаратов для специфической метаболитной терапии;
- сроки проведения неонатального скрининга, направленного на выявление наследственных заболеваний, современные лабораторные методы, применяемые для проведения популяционных скринингов. Опыт России и зарубежных стран;
- основы медико-социальной экспертизы и реабилитации детей и подростков, страдающих наследственными заболеваниями; решение вопросов об установлении и оформлении инвалидности;
- порядок формирования регистров пациентов с наследственными заболеваниями на региональном и федеральном уровнях;
- правила оформления учетно-отчетной документации в стационарах, поликлиниках, родильных домах, домах ребенка, детских дошкольных учреждениях, школах, детских санаториях и других учреждениях, связанных с обслуживанием детей с наследственной патологией;
- вопросы врачебной этики и деонтологии;
- основы правильного ухода за детьми, имеющими различные НБО
- вопросы, связанные с медико-педагогической реабилитацией детей с наследственными заболеваниями

По окончании обучения врач должен уметь:

- провести осмотр и физикальное обследование детей от неонатального до подросткового возраста и выявить ранние клинические симптомы различных наследственных заболеваний обмена;

- оценить показатели и динамику физического, психоэмоционального развития ребенка в соответствии с его возрастом и выявить пациентов, имеющих задержку развития;
- провести сбор семейного анамнеза и выявить у родственников пациента симптомы и признаки, характерные для проявлений наследственных заболеваний;
- выявить клинические проявления, позволяющие заподозрить НБО и провести дифференциальный диагноз;
- осуществлять выбор необходимых для диагностики НБО лабораторных методов в соответствии с существующим алгоритмом;
- провести правильную подготовку пациента для лабораторной диагностики с целью исследования биомаркеров и метаболитов, специфических для каждого заболевания;
- использовать методы ДНК – диагностики и интерпретировать результаты исследования, необходимые для постановки диагноза и выбора стратегии терапии;
- использовать специализированные смеси для диетотерапии наследственных заболеваний обмена (органические ацидурии, аминокислотопатии, нарушения β - окисления жирных кислот, нарушение цикла мочевины);
- организовывать и осуществлять неотложную помощь детям с НБО, протекающими с интоксикацией;
- использовать фермент-заместительную, кофакторную и другую специфическую метаболитную терапию;
- организовывать и проводить селективный скрининг на выявление наследственного заболевания обмена;
- оформлять учетно-отчетную документацию в стационарах, поликлиниках, родильных домах, домах ребенка, детских дошкольных учреждениях, школах, детских санаториях и других учреждениях, связанных с обслуживанием детей с наследственной патологией.

По окончании обучения врач должен владеть:

- компетенциями по анализу и применению новых методов популяционного скрининга врожденной и наследственной патологии у детей, молекулярно-генетических методов выявления носительства мутаций у родственников (проведение каскадного скрининга) и методов предимплантационной диагностики наследственных заболеваний;
- компетенциями по правильному выбору биомаркеров при направлении пациентов на исследования, специфичные для каждого наследственного заболевания и ДНК-диагностику;
- компетенциями по применению на практике современных методов лекарственной терапии для лечения наследственных заболеваний обмена;
- компетенциями по применению существующих методов реабилитации пациентов с наследственными болезнями обмена в зависимости от клинических проявлений заболевания;
- компетенциями по оптимизации взаимодействия врач—родитель—пациент в семьях, имеющих детей с наследственной патологией; в общении с детьми – инвалидами и членами семьи, имеющим ребенка с наследственно патологией;
- компетенциями в практической реализации требований нормативной документации, принятой в сфере охраны здоровья пациентов с редкими и наследственными заболеваниями (законодательство Российской Федерации, национальные и международные клинические рекомендации); в отстаивании прав пациентов с орфанными заболеваниями.

III. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ

Итоговая аттестация по дополнительной профессиональной программе повышения квалификации врачей по теме «Клиническая генетика в педиатрии» 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 изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Клиническая генетика в педиатрии»

Лица, освоившие дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей по теме «Клиническая генетика в педиатрии» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ о дополнительном профессиональном образовании – удостоверение о повышении квалификации.

Лицам, не прошедшим итоговой аттестации или получившим на итоговой аттестации неудовлетворительные результаты, а также лицам, освоившим часть дополнительной профессиональной программы и (или) отчисленным из ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России, выдается справка об обучении или о периоде обучения.

IV. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ «СПЕЦИАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

РАЗДЕЛ 1 ОРГАНИЗАЦИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Организация медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями
1.1.1	<i>Понятие и социальная значимость орфанных заболеваний</i>
1.1.2	<i>Правила ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента</i>

РАЗДЕЛ 2 НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОБМЕНА В ПЕДИАТРИИ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1	Органические ацидурии
2.1.1.	<i>Метаболические и молекулярно-генетические основы развития патологии. Диагностика, лечение, профилактика метаболических кризов.</i>
2.1.2.	<i>Дифференциальный диагноз гипераммониемии. Первичные и вторичные причины нарушения цикла мочевины..</i>
2.1.3	<i>Диагностика. Метаболические основы выбора методов терапии и лекарственных препаратов. Диетотерапия</i>
2.2	Аминоацидопатии в практике педиатра
2.2.1	<i>Классическая фенилкетонурия.</i>
2.2.1.1	<i>Другие виды гиперфенилаланиемий</i>
2.2.2	<i>Тирозинемия I типа, клинические формы заболевания</i>
2.2.3	<i>Гомоцистиурия</i>
2.3	Нарушения β - окисления жирных кислот
2.3.1	<i>Дифференциальный диагноз с пероксисомными и митохондриальными заболеваниями</i>
2.3.2	<i>Методы диагностики и лечения</i>
2.4	Диагностика и лечение ферментопатий. Болезнь Гоше, Фабри, Помпе, мукополисахаридозы
2.4.1	<i>Молекулярные и метаболические основы выбора лечения (трансплантация костного мозга, ферментная заместительная терапия, шапиронотерапия, субстратредуцирующая терапия)</i>
2.5	Лизосомные заболевания, связанные с нарушением транспорта сложных молекул
2.5.1	<i>Цистиноз. Болезнь Нимана-Пика тип С</i>
2.6	Наследственные заболевания обмена липопротеинов в практике педиатра
2.6.1	<i>Нарушение обмена триглицеридсодержащих аполипопротеинов</i>
2.6.2	<i>Наследственные заболевания обмена холестерина</i>

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.5.1	<i>Цистиноз. Болезнь Нимана-Пика тип С</i>
2.6	Наследственные заболевания обмена липопротеинов в практике педиатра
2.6.1	<i>Нарушение обмена триглицеридсодержащих аполипопротеинов</i>
2.6.2	<i>Наследственные заболевания обмена холестерина</i>
2.6.3	<i>Наследственные ферментопатии. Дефицит кислой липазы.</i>
2.7	Наследственные заболевания костного метаболизма
2.7.1	<i>Несовершенный остеогенез</i>
2.7.2	<i>Гипофосфатазия</i>

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ
«СМЕЖНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

РАЗДЕЛ 3
ГЕНЕТИКА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.1.	Молекулярные основы наследственных болезней
3.1.1.	<i>Типы мутаций, классификация и номенклатура мутаций</i>
3.1.2	<i>Классификация наследственных болезней человека, общие принципы клинической и лабораторной диагностики наследственных болезней</i>
3.1.3	<i>Выявление наследственных и врожденных заболеваний. Популяционный, селективный и каскадный скрининги</i>
3.2	Общая характеристика наследственных болезней обмена
3.2.1	<i>Классификация наследственных болезней обмена</i>
3.2.2	<i>Общие подходы к клинической диагностике, лабораторной диагностике и лечению НБО</i>

V. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

Цель: систематизация и углубление профессиональных знаний, умений, навыков, освоение новых знаний, методик, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам современных методов диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний в педиатрии с акцентом на наследственные болезни обмена.

Категория обучающихся: врачи-специалисты

Трудоемкость обучения: 24 академических часа.

Форма обучения: очная

Режим занятий: 6 академических часов в день

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ ¹	СР	ДО	
Рабочая программа учебного модуля «Специальные дисциплины»								
1	ОРГАНИЗАЦИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ	2	2	-	-	-	-	Промежуточная аттестация (зачет)
1.1	Организация медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями	2	2	-	-	-	-	Текущий контроль (опрос)
2	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОБМЕНА В ПЕДИАТРИИ	16	4		12	-	-	Промежуточная аттестация (зачет)
2.1	Органические ацидурии	2			2	-	-	Текущий контроль (опрос)
2.2	Аминоацидопатии в практике педиатра	2	2			-	-	Текущий контроль (опрос)
2.3	Нарушения β - окисления жирных кислот	2			2	-	-	Текущий контроль (опрос)
2.4	Диагностика и лечение ферментопатий. Болезнь Гоше, Фабри, Помпе, мукополисахаридозы	2			2			Текущий контроль (опрос)
2.5	Лизосомные заболевания, связанные с нарушением транспорта сложных молекул	4	2		2			Текущий контроль (опрос)
2.6	Наследственные заболевания обмена липопротеинов в практике педиатра	2			2			Текущий контроль (опрос)
2.7	Наследственные заболевания костного метаболизма	2			2			Текущий контроль (опрос)
Рабочая программа учебного модуля «Смежные дисциплины»								
3	ГЕНЕТИКА	4	2	-	2	-	-	Промежуточная аттестация (зачет)
3.1	Молекулярные основы наследственных болезней	2	2			-	-	Текущий контроль (опрос)
3.2	Общая характеристика наследственных болезней обмена	2	-	-	2	-	-	Текущий контроль (опрос)
	Итоговая аттестация	2	-	-	2	-	-	Зачет
	Всего	24	8		16			

¹ ПЗ – практические занятия, СЗ – семинарские занятия, ЛЗ – лабораторные занятия, СР - самостоятельная работа, ДО - дистанционное обучение..

VI. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ ПО ТЕМЕ "Клиническая генетика в Наименование дисциплин (модулей), разделов, тем

Код	Наименование дисциплин (модулей), разделов, тем	Сентябрь			Октябрь			Ноябрь			Декабрь			Январь			Февраль			Март			Апрель			Май			Июнь			Июль															
		2-7	9-14	16-21	23-28	30-5	6-12	13-19	20-26	27-2	3-9	10-16	17-23	24-30	1-7	8-14	15-21	22-28	29-4	5-11	12-18	19-25	26-1	2-8	9-15	16-22	23-1	23-29	30-5	6-12	13-19	20-26	27-3	4-10	11-17	18-24	25-31	1-7	8-14	15-21	22-28	29-5	6-12	13-19	20-26	27-2	
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46
ОРГАНИЗАЦИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ																																															
1	1.1	Организация медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями																																													
2	2.1	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОБМЕНА В ПЕДИАТРИИ																																													
		Органические ацидурии																																													
		Аминоацидопатии в практике педиатра																																													
		Нарушения β - окисления жирных кислот																																													
		Диагностика и лечение ферментопатий. Болезнь Гоше, Фабри, Помпе, мукополисахаридозы																																													
		Лизосомные заболевания, связанные с нарушением транспорта сложных молекул																																													
		Наследственные заболевания обмена липопротеинов в практике педиатра																																													
		Наследственные заболевания костного метаболизма																																													
		Смежные дисциплины																																													
		ГЕНЕТИКА																																													
3.1		Молекулярные основы наследственных болезней																																													
3.2.		Общая характеристика наследственных болезней обмена																																													
		Итоговая аттестация																																													
Заведующий кафедрой		/ И.Ю. Мельникова																																													

(ФИО)

(Подпись)

Куратор

 / В.И. Ларионова

(ФИО)

(Подпись)

28.12.2015

Дата

VII. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

Тематика лекционных занятий:

№	Тема лекции	Содержание лекции	Формируемые компетенции
1.	Организация медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями	1.1	ОПК-1, ОПК-2, ПК-5, ПК-6
2.	Аминоацидопатии в практике педиатра	2.2	ПК-2, ПК-3, ПК-4
3.	Лизосомные заболевания, связанные с нарушением транспорта сложных молекул	2.5	ПК-2, ПК-3, ПК-4
4.	Молекулярные основы наследственных болезней	3.1	ПК-1, ПК-2, ПК-4

Тематика семинарских занятий:

№	Тема семинара	Содержание семинара	Формируемые компетенции
1.	Органические ацидурии и нарушения цикла мочевины	2.1	ПК-2, ПК-2, ПК-4
2.	Нарушения β -окисления жирных кислот	2.3	ПК-2, ПК-2, ПК-4
3.	Наследственные заболевания костного метаболизма	2.7	ПК-2, ПК-2, ПК-4
4.	Общая характеристика наследственных болезней обмена	3.2	ПК-1, ПК-6

Тематика практических занятий:

№	Тема практических занятий	Содержание практического занятия	Формируемые компетенции
1.	Диагностика и лечение ферментопатий. Болезнь Гоше, Фабри, Помпе, мукополисахаридозы	2.4	ПК-2, ПК-2, ПК-4
2.	Лизосомные заболевания, связанные с нарушением транспорта сложных молекул	2.5	ПК-2, ПК-2, ПК-4
3.	Наследственные заболевания обмена липопротеинов в практике педиатра	2.6	ПК-2, ПК-2, ПК-4

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Основная литература:

1. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Голимбет В.Е. Основы генетики. – М.: Академия, 2012. -288с.
2. Льюин Б. Гены. – М.: БИНОМ-Пресс, 2011. – 896с.
3. Йоханнес Цшоке, Георг Ф. Хоффманн. Диагностика и лечение наследственных болезней обмена веществ /Под ред. проф. Новикова П.В. – М.: Printalloggi, 2013.
4. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учебник / Е. К. Хандогина [и др.]. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2011. - 208 с.

Дополнительная литература:

1. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей - М, РОО "Центр социальной адаптации и реабилитации детей " Фохат", 2005.-364 с.
2. Воронцов И.М., Мазурин А.В. Пропедевтика детских болезней.- 3-е изд., доп. и перераб., СПб: ООО "Издательство Фолиант", 2009. -С. 745-783.
3. Кошечкин В.А., Малышев П.П., Рожкова Т.А . Практическая липидология с методами медицинской генетики. Руководство. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2015. - 112 с.

Методические рекомендации и пособия по изучению программы:

1. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению болезни Фабри , 2013
2. Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по оказанию медицинской помощи больным пропионовой ацидезией, Москва, 2013
3. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению изовалериановой ацидемии, Москва, 2013
4. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению метилмалоновой ацидемии, Москва, 2013
5. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению глутаровой ацидурии тип 1, Москва, 2013
6. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению болезни кленового сиропа, Москва, 2013
7. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению фенилкетонурии, Москва, 2013
8. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с наследственной тирозинемией. Клинические рекомендации (протоколы лечения), Москва. 2013
9. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению болезни Фабри, Москва, 2013
10. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению мукополисахаридоза I типа (синдром Гурлер), Москва, 2013
11. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению мукополисахаридоза типа II, Москва, 2013
12. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с мукополисахаридозом IV типа, Союз педиатров России, Москва, 2013
13. Федеральные клинические рекомендации по ведению детей с мукополисахаридозом VI типа, Москва, 2013
14. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению болезни Ниманна-. Пика тип С, Москва, 2013
15. Национальные клинические рекомендации «Диагностика и лечение болезни Гоше», Москва, 2014

Программное обеспечение:

1. ОС Windows 7;
2. MS Office 2010;
3. WinRAR.
4. Statistica
5. Adobe Acrobat

Базы данных, информационно справочные системы:

Консультант плюс

Сайт Союза педиатров России <http://www.pediatr-russia.ru/>

МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

а) кабинеты:

Материально-техническая база соответствует действующим противопожарным и санитарным правилам и нормам (более 18 кв. м учебных и учебно-лабораторных помещений на 1 слушателя) и обеспечивает проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической и научно-исследовательской работы обучающихся, предусмотренных учебным планом.

Обеспечены специальные помещения для проведения занятий лекционного типа (стандартно оборудованные лекционные аудитории для проведения интерактивных лекций: видеопроектор, экран настенный, др. оборудование), занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и итоговой аттестации, а также помещения для самостоятельной работы и помещения для хранения и профилактического обслуживания оборудования.

- Медико-профилактический центр, Заневский пр. 1/81 - учебные комнаты – 38,2 кв. м.
- Детская городская больница №19 им. К.А. Раухфуса – аудитория 41,2 кв. м.
- ГКДЦ «Ювента» - аудитория 38,4 кв.м.

б) лаборатории: не предусмотрены

в) мебель:

- Заневский пр. 1/81 - учебные столы и стулья на 28 посадочных мест, компьютерные столы - 4
- Больница №19 им. К.А. Раухфуса – аудитория на 46 посадочных мест
- ГКДЦ «Ювента» - аудитория на 58 посадочных мест.

г) тренажеры, тренажерные комплексы, фантомы, муляжи:

- не предусмотрены

д) медицинское оборудование (для отработки практических навыков):

- не предусмотрено.

е) аппаратура, приборы:

- личный инструментарий врача-педиатра: фонендоскоп, аппарат для изменения артериального давления, фонарик для осмотра зева и полости рта;
- диагностические и лечебные аппаратные средства для проведения практических занятий предоставляются клиническими базами по темам занятий (в соответствии с договорами о сотрудничестве)

ж) технические средства обучения (персональные компьютеры с лицензионным программным обеспечением с офисными программами с выходом в Интернет 3, мультимедиа - 3, аудио- и видеотехника -3): во всех учебных комнатах.

VII. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

Текущий контроль успеваемости обеспечивает оценивание хода освоения модулей, и проводится в форме опроса на практических и семинарских занятиях. Промежуточная аттестация – оценивание промежуточных и окончательных результатов обучения по модулям. Промежуточная аттестация проводится в форме зачета.

Итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Клиническая генетика в педиатрии» проводится в форме зачета и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача по диагностике, лечению и медико-социальному сопровождению детей с наследственными заболеваниями обмена в соответствии с требованиями квалификационных характеристик и профессиональных стандартов. Зачет включает проведение тестового контроля, решение ситуационных задач.

Примерная тематика контрольных вопросов:

1. Перечислите типы мутаций, какие типы мутаций приводят к наибольшему повреждению функции белка?
2. Что такое нонсенс - мутации? Как они влияют на прогноз заболевания в случае если нонсенс-мутации в гомозиготном или компаунд-гетерозиготном состоянии выявляются у пациентов с мукополисахаридозом 1 типа ?
3. Назовите механизм, который лежит в основе развития болезней экспансии. Что такое эффект антиципации?
4. Сколько генов содержит мтДНК, как наследуется мтДНК человека?
5. Что такое феноменом гетероплазмии? Определяет ли уровень гетероплазмии патогенной мутации мтДНК тяжесть митохондриального заболевания ?
6. Какие современные лабораторные методы используются для анализа метаболитов, специфичных для органических ацидурий? Какие биологические жидкости используются для анализа?
7. Какие метаболиты необходимо исследовать при подозрении на тирозинемиию 1 типа ?

Задания, выявляющие практическую подготовку врача:

1. Заполнение Формы регистрации редкого заболевания
2. Медико-генетическое консультирование семьи
3. Назначение диеты ребенку с наследственным заболеванием обмена

Примеры тестовых заданий

Инструкция: Выбрать только один правильный ответ.

1. Мукополисахаридозы – это класс наследственных заболеваний обмена, которые развиваются вследствие нарушения работы ферментов, участвующих в обмене:

- А. Порфиринов
- Б. Пиридоксальфосфата
- В. Гликозаминогликанов
- Г. Желчных кислот
- Д. Апопротеинов

Правильный ответ: А

2. Ситуационная задача

Инструкция: Поставьте наиболее вероятный диагноз

Пациентка 16 лет рост 145 см, вес 36 кг Госпитализирована в кардиологическое отделение в связи с выявленным пороком сердца. Контактна, интеллект сохранен. Клинически признаки гарголизма. Отмечается тугоподвижность суставов, сгибательные контрактуры крупных суставов, затруднения в самообслуживании. Из анамнеза известно, что ребенок от 1 беременности, протекавшей без патологии. Роды срочные, без осложнений. При рождении: масса 3700 г., длина 51 см. Апгар 9/10 б. В течение 1 года жизни рост и развитие по возрасту. Сидит с 7 мес., ходит с 10 мес. На грудном вскармливании до 1 года. В 3 г 5 мес.: отмечался функциональный сердечный шум, нарушение осанки. 4 г 11 мес.: рахитическая деформация грудной клетки, прогрессирующее искривление позвоночника. В 6,5 лет: дегенерация роговицы обоих глаз, гиперметропия средней степени, аденоиды 3 степени (аденотомия). В 7 лет выявлены малые аномалии сердца (ООО, ДХЛЖ). По данным Эхо-КГ – стеноз-недостаточность 2-3 ст. митрального и 1-2 ст. аортального клапанов. Дилатация левого предсердия. Значительные нарушения ФВД по смешанному типу. При осмотре офтальмологом выявлена катаракта, помутнение роговицы; рентгенография позвоночника: кифоз груднопоясничного отдела с вершиной на уровне L1 величиной 54°. Диспластические изменения шейных позвонков, выпрямление шейного лордоза. Аудиограмма без патологии. В биохимическом анализе крови: общий билирубин – 14 (норма < 21) мкмоль/л; ЛДГ – 74 (норма 125-243) ед/л; сыв. железо – 18.1 (норма 10,7-32,2) мкмоль;

1. Предположительный диагноз:

- А. Болезнь Гоше
- Б. Синдром Марото-Лами
- В. Синдром Гурлер-Шейе
- Г. Муколипидоз 2 типа

Правильный ответ: Б

Инструкция: Предложите дополнительные методы диагностики для подтверждения диагноза у этого ребенка:

- А. Электрофорез белков плазмы
- Б. Анализ крови на липиды
- В. Исследование общего уровня ГАГ в моче
- Г. Исследование фермента арилсульфатазы в крови

Правильный ответ: Г

Инструкция: Перечислите возможные методы терапии для данного ребенка:

- А. назначение препарата наглазим
- Б. назначение фолиевой кислоты
- В. специфическая терапия не требуется
- Г. назначение препарата альдуразим

Правильный ответ: А

НОРМАТИВНЫЕ ПРАВОВЫЕ АКТЫ

1. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
2. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
3. Федеральный закон от 29.11.2010 № 326-ФЗ «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»;
4. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 1 июля 2013 г. № 499 «Об утверждении порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам»;
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 8 октября 2015 г. № 707н «Об утверждении квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки "Здравоохранение и медицинские науки".
6. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 № 541н «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих», раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения»;
7. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 16 апреля 2012 г. № 366н "Об утверждении Порядка оказания педиатрической помощи"
8. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 15.05.2012 № 543н «Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи взрослому населению»;

9. Указ Президента РФ от 1 июня 2012 г. N 761 "О Национальной стратегии действий в интересах детей на 2012 - 2017 годы".
12. Постановление Правительства России от 26 апреля 2012 г.; №403 " Об утверждении перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности граждан или их инвалидности.



СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ И КОНСУЛЬТАНТОВ

по разработке дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей по теме «Клиническая генетика в педиатрии»

№ п/п.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Должность	Место работы
1.	Мельникова И.Ю.	д.м.н. профессор	Заведующая кафедрой	ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России
2.	Ларионова В.И.	д.м.н. профессор	Профессор кафедры	ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России
3.	Куликов А.М.	д.м.н. профессор	Профессор кафедры	ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России
По методическим вопросам				
4.	Михайлова О.А.		Заведующий ООСП	ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации врачей по теме «Клиническая генетика в педиатрии» обсуждена на заседании кафедры педиатрии и детской кардиологии
«15 » декабря 2015 г., протокол № 13.

Заведующий кафедрой, проф.  /И.Ю. Мельникова/
(подпись) (ФИО)

СОГЛАСОВАНО:


с отделом образовательных стандартов и программ ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России
«25 » декабря 2015 г.

Заведующий ООСП  /Михайлова О.А./
(подпись) (ФИО)

Одобрено методическим советом педиатрического факультета
28 декабря 2015 г.

Председатель, проф.  /А.М. Куликов/
(подпись) (ФИО)

ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И.И. Мечникова
Минздрава России
Отдел образовательных стандартов
и программ
191015, Санкт-Петербург, ул. Кирочная, д. 41
тел. 275-19-47


25.12.2015 г.