



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)

УТВЕРЖДАЮ

И.о. ректора
ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова
Минздрава России

 О.И. Хурцилава/

_____ 2017 года.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
ПО ТЕМЕ
«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА»**

Кафедра педиатрии и детской кардиологии

Специальность: педиатрия

Санкт-Петербург – 2017

СОДЕРЖАНИЕ

1. Состав рабочей группы	3
2. Общие положения.....	4
3. Характеристика программы.....	4
4. Планируемые результаты обучения.....	5
5. Календарный учебный график	8
6. Учебный план.....	8
7. Рабочая программа	9
8. Организационно-педагогические условия реализации программы.....	11
9. Формы контроля и аттестации	13
10. Оценочные средства	13
11. Нормативные правовые акты	16

1. Состав рабочей группы

по разработке дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по теме «Наследственные болезни обмена в практике педиатра», специальность «Педиатрия»

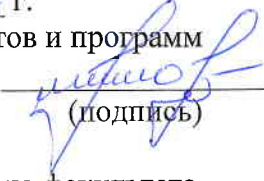
№ п/п.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, ученое звание	Должность	Место работы
1.	Мельникова И.Ю.	д.м.н., профессор	Заведующая кафедрой	ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России
2.	Ларионова В.И.	д.м.н., профессор	Профессор кафедры	ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России
3.	Храмцова Е.Г.	к.м.н., доцент	Доцент кафедры	ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России
4.	Михайлова О.А.		Заведующий ООСП	ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по теме «Наследственные болезни обмена в практике педиатра» обсуждена на заседании кафедры педиатрии и детской кардиологии «30» мая 2017 г., протокол № 11


Заведующий кафедрой, профессор  / Мельникова И.Ю. /
(подпись) (расшифровка подписи)

Согласовано:

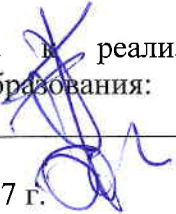
с отделом образовательных стандартов и программ ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России «13» июня 2017 г.

Заведующий отделом образовательных стандартов и программ  / Михайлова О.А. /
(подпись) (расшифровка подписи)

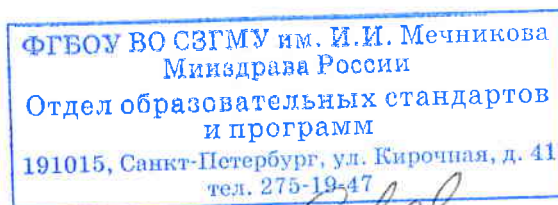
Одобрено методическим советом педиатрического факультета «9» июня 2017 г. протокол № 5

Председатель, профессор  / Куликов А.М. /
(подпись) (расшифровка подписи)

Программа принята к реализации в системе непрерывного медицинского и фармацевтического образования:

Декан факультета  /Романюк Ф.П./
(подпись) (расшифровка подписи)

« 9 » июня 2017 г.



2. Общие положения

2.1. Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации по теме «Наследственные болезни обмена в практике педиатра» (далее – Программа), специальность «Педиатрия», представляет собой совокупность требований, обязательных при ее реализации в рамках системы непрерывного образования.

2.2. Направленность Программы - практико-ориентированная. Она заключается в удовлетворении потребностей профессионального развития медицинских работников, обеспечении соответствия его квалификации меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды.

2.3. Цель Программы - совершенствование имеющихся компетенций, приобретение новых компетенций для повышения профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации.

2.4. Задачи Программы:

- обновление существующих теоретических и освоение новых знаний, методик и изучение передового практического опыта по вопросам клинической и лабораторной диагностики и лечения наследственных заболеваний обмена у детей различного возраста.

- усвоение и закрепление на практике профессиональных знаний, умений и навыков, обеспечивающих совершенствование профессиональных компетенций по вопросам своевременной диагностики, лечения и реабилитации детей с наследственными болезнями обмена, включая обширную группу «болезней-сирот», или орфанных заболеваний, имеющих разнообразные клинико-метаболические фенотипы в различные периоды детства.

3. Характеристика программы

3.1. Трудоемкость освоения Программы составляет 36 академических часов (1 академический час равен 45 мин).

3.2. Программа реализуется в очной форме обучения на базе ФБГОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

К освоению Программы допускается следующий контингент (специальности): педиатры.

3.3. Для формирования профессиональных умений и навыков в Программе предусматривается обучающий симуляционный курс (далее – ОСК).

3.4. 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 обеспечении Программы.

3.5. Учебный план определяет перечень, трудоемкость, последовательность и распределение модулей (разделов), устанавливает формы организации учебного процесса и их соотношение (лекции, ОСК, семинарские и практические занятия), формы контроля знаний и умений обучающихся.

С учетом базовых знаний обучающихся и актуальности в Программу могут быть внесены изменения в распределение учебного времени, предусмотренного учебным планом

программы, в пределах 15% от общего количества учебных часов.

3.6. В Программу включены планируемые результаты обучения, в которых отражаются требования профессиональных стандартов и квалификационных требований, указанных в квалификационных справочниках по соответствующим должностям, профессиям и специальностям.

3.7. Программа содержит требования к итоговой аттестации обучающихся, которая осуществляется в форме зачета и выявляет теоретическую и практическую подготовку в соответствии с целями и содержанием программы.

3.8. Организационно-педагогические условия реализации Программы включают:

- а) тематику учебных занятий и их содержание для совершенствования компетенций;
- б) учебно-методическое и информационное обеспечение;
- в) материально-техническое обеспечение;
- г) кадровое обеспечение.

4. Планируемые результаты обучения

4.1. Требования к квалификации:

Уровень профессионального образования – высшее образование по одной из специальностей: "Лечебное дело", "Педиатрия".

4.2. Результаты обучения по Программе направлены на совершенствование компетенций, усвоенных в рамках полученного ранее высшего профессионального образования, и в приобретении компетенций, необходимых для выполнения профессиональной деятельности по специальности «Педиатрия»

4.3. Характеристика профессиональных компетенций, подлежащих совершенствованию в результате освоения Программы.

У обучающегося совершенствуются следующие профессиональные компетенции (далее – ПК)

- способность и готовность выявлять у детей основные патологические симптомы и синдромы заболеваний, используя знания основ клинических и медико-биологических дисциплин (ПК-1);
- способность и готовность выполнять основные лечебные мероприятия при заболеваниях, встречающихся в практической деятельности (ПК-2);

4.4. Характеристика новых профессиональных компетенций, приобретаемых в результате освоения Программы.

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

- способность и готовность к диагностике наследственных болезней обмена, включая орфанную патологию, на основании результатов сбора жалоб, анамнеза болезни, генеалогического анамнеза, объективного обследования и данных лабораторно-инструментальных исследований, включая определение биомаркеров, специфичных для каждого наследственного заболевания и ДНК-диагностику с обоснованием выбора необходимых инструментальных диагностических методов и алгоритмов их применения в соответствии с Федеральными клиническими рекомендациями (ПК-3).
- способность и готовность к применению на практике современных методов лекарственной терапии для лечения наследственных заболеваний в соответствии с Федеральными клиническими рекомендациями (ПК-4).

4.5. Перечень знаний и умений, обеспечивающих **совершенствование (и приобретение)** профессиональных компетенций.

В результате освоения Программы слушатель должен:

- усовершенствовать следующие необходимые знания:

- Молекулярные и метаболические основы наследственных заболеваний человека, классификацию наследственных заболеваний человека; понятие орфанных заболеваний;
- Методология сбор жалоб, анамнеза, составления генетической карты и объективного обследования детей и подростков из группы риска по наличию врожденных и наследственных заболеваний;
- Алгоритм комплексного обследования детей и подростков с предполагаемым наследственным или врожденным заболеванием, показания к проведению медико-генетического консультирования;
- Современные методы ранней диагностики наследственных болезней обмена (НБО) у детей и подростков;
- Основы медико-социальной экспертизы и реабилитации детей и подростков, страдающих наследственными заболеваниями;

-приобрести следующие необходимые знания:

- Молекулярные основы формирования наследственной патологии человека, структура и номенклатура мутаций, типы наследования заболеваний;
- Классификация наследственных болезней обмена и основные эпидемиологические данные за рубежом и в РФ;
- Перечень орфанных заболеваний согласно Постановлению Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. N 403 (ред. от 04.09.2012) "О порядке 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".
- Показания для неонатального скрининга НБО, современные методы диагностики НБО и алгоритмы их применения - опыт России и зарубежных стран;
- Наиболее распространенные НБО в педиатрии (гомоцистинурия, болезнь Фабри, болезнь Помпе, муколипидозы, пропионовая ацидурия и др.), клинические проявления, принципы диагностики, курбельность и современные достижения патогенетической терапии;
- Общие принципы оказания неотложной помощи детям с НБО, протекающими с интоксикацией и основы диетотерапии при наследственных заболеваниях обмена;
- Основы медико-социальной экспертизы и реабилитации детей и подростков, страдающих наследственными заболеваниями; практика решения вопросов установления и оформления инвалидности;
- Стандарты оказания медицинской помощи детям с наследственными болезнями обмена в соответствии с Федеральными клиническими рекомендациями.

- усовершенствовать следующие необходимые умения:

- Сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейных данных и составить генетическую карту у больного с предполагаемым наследственным нарушением обмена;
- Провести осмотр и физикальное обследование детей от неонатального до подросткового возраста и выявить дизморфии, врожденные пороки развития и ранние клинические симптомы различных наследственных заболеваний обмена;
- Организовать селективный скрининг на выявление НБО, а также осуществлять выбор необходимых для диагностики НБО лабораторных методов;
- Использовать методы ДНК-диагностики, необходимые для постановки диагноза и

выбора стратегии терапии;

- Назначать специализированные смеси для диетотерапии НБО (органические ацидурии, аминокислотопатии, нарушения β - окисления жирных кислот, нарушение цикла мочевины);
- Организовывать и осуществлять неотложную помощь детям с НБО, протекающими с интоксикацией;
- Назначать фермент-заместительную, кофакторную и другую специфическую метаболитную терапию;
- Оформлять учетно-отчетную документацию на уровне амбулаторно-поликлинического звена, в стационарах и других учреждениях, связанных с обслуживанием детей с наследственной патологией.

- приобрести следующие необходимые умения:

- Интерпретировать и обобщать данные, полученные в результате сбора анамнеза и объективного обследования больного с целью выявления патогномоничных для НБО признаков;
- Провести анализ родословной и составить план обследования родственников больного;
- Трактовать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований (лучевая диагностика, ЭНМ, ЭЭГ, спирография и тд.) с целью диагностики характерного для НБО поражения органов и систем;
- Организовать преаналитический этап, связанный с выполнением разнообразных лабораторных исследований с последующей трактовкой результатов в процессе диагностического поиска;
- Обосновать основной диагноз НБО у больного на основании клиничко-анамнестических данных, подтвержденных результатами лабораторно-инструментальных исследований с проведением ДНК-диагностики;
- Назначать, проводить и контролировать эффективность патогенетической терапии НБО у детей и подростков в амбулаторных и стационарных условиях;
- Проводить медико-педагогическую реабилитацию детей и подростков с НБО в соответствии с Федеральными клиническими рекомендациями и привлечением врачей других специальностей.

- усовершенствовать следующие необходимые практические навыки:

- Провести клиничко-анамнестическое обследование больного ребенка с обязательным составлением генетической карты с предположительным наследственным нарушением обмена;
- Назначить консультацию генетика и комплексное обследование, включая биохимическое скрининговое исследование с целью диагностики предполагаемого НБО;
- Оказание неотложной помощи больным с НБО, протекающим с интоксикацией;
- Ведение и наблюдение больных с НБО, получающих патогенетическую терапию;

приобрести следующие необходимые практические навыки:

- Субъективного и объективного обследования ребенка (подростка) с установкой на распознавание НБО;
- Владение алгоритмами клиничко-анамнестической и скрининговой предварительной диагностики наиболее распространенных НБО, включая орфанные заболевания;
- Проведение неотложной помощи при НБО с интоксикацией соответственно Федеральным клиническим рекомендациям;
- Назначать и контролировать эффективность патогенетической терапии курабельных НБО у детей;
- Владение навыком персонализированного мультидисциплинарного подхода при ведении пациентов с НБО.
- Владение навыками медико-социальной реабилитации детей и подростков с НБО.

5. Календарный учебный график

График обучения	Разделы Программы	Академических часов в день	Дней в неделю	Всего часов по разделам Программы (этапам)
Форма обучения	Теоретическое обучение	2/4	3	10
	Практическое обучение (обучающий симуляционный курс)	6/8	3	22
	Итоговая аттестация	4	1	4
Очная				

6. Учебный план

Категория обучающихся: врачи-педиатры

Трудоемкость: 36 акад. часов

Форма обучения: очная

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ ¹	СР	ДО	
1.	Общие вопросы клинической генетики в педиатрии	8	2	2	4		-	Промежуточный контроль (тестовый контроль)
1.1.	Молекулярные основы и основные характеристики наследственных болезней.	2	2	-			-	Текущий контроль (опрос)
1.2	Наследственные болезни обмена — основные понятия, молекулярно-генетические и клинико-метаболические основы.	4		2	2		-	Текущий контроль (опрос)
1.3	Инновационные компьютерные технологии в диагностике наследственных болезней обмена.	2		-	2		-	Текущий контроль (опрос)
2.	Неотложные состояния при наследственных болезнях обмена, протекающих с интоксикацией	4	-	2	2		-	Промежуточный контроль (тестовый контроль)
2.1	Наследственные болезни обмена, протекающие с интоксикацией: Классификация, лечение метаболических кризов.	4		2	2		-	Текущий контроль (опрос)
3.	Наследственные болезни обмена	20	8	2	10			Промежуточный контроль

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Всего часов	В том числе					Форма контроля
			Лекции	ОСК	ПЗ, СЗ, ЛЗ ¹	СР	ДО	
								(тестовый контроль)
3.1	Аминоацидопатии в практике педиатра	4	2		2			Текущий контроль (опрос)
3.2.	Наследственные заболевания, протекающие с нарушением энергообмена.	2			2			Текущий контроль (опрос)
3.3.	Лизосомные болезни	6	2	2	2			Текущий контроль (опрос)
3.4.	Наследственные заболевания обмена липопротеинов в практике педиатра.	4	2		2			Текущий контроль (опрос)
3.5.	Наследственные заболевания костного метаболизма.	4	2		2			Текущий контроль (опрос)
Итоговая аттестация		4	-	-	4	-	-	Зачет
Всего		36	8	6	16			

7. Рабочая программа

по теме « Наследственные болезни обмена в практике педиатра»

РАЗДЕЛ 1. ОБЩИЕ ВОПРОСЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ В ПЕДИАТРИИ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Молекулярные основы и основные характеристики наследственных болезней
1.1.1.	Классификация, общие подходы диагностики наследственных болезней.
1.1.2.	общие подходы лечения и профилактики наследственных болезней.
1.2	Наследственные болезни обмена — основные понятия, молекулярно-генетические и клинико-метаболические основы. Орфанные заболевания в группе наследственных болезней обмена.
1.2.1.	Наследственные болезни обмена: дефиниция, эпидемиология, классификация,
1.2.2.	Методология сбора анамнеза, составления генетической карты, объективного обследования при наследственных болезнях обмена.
1.2.3.	Наследственные болезни обмена: современные лабораторные и молекулярно-генетические исследования. Неонатальный и популяционный скрининг.
1.2.4.	Орфанные заболевания (дефиниция, перечень).
1.3	Инновационные компьютерные технологии в диагностике наследственных болезней обмена.
1.3.1.	Методы работы в информационных системах
1.3.2.	Информационные базы данных: MIM (Mendelian Inheritance in Man. V.A. McKusick). и OMD (Oxford Medical Database)

РАЗДЕЛ 2. НЕОТЛОЖНЫЕ СОСТОЯНИЯ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ ОБМЕНА, ПРОТЕКАЮЩИХ С ИНТОКСИКАЦИЕЙ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1	Дефиниция, классификация наследственных болезней обмена, протекающих с интоксикацией.
2.2.	Органические ацидурии.
2.3.	Причины нарушения цикла мочевины.
2.4.	Диагностика, лечение, профилактика метаболических кризов при наследственных болезнях обмена с интоксикацией.

РАЗДЕЛ 3. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.1	Аминоацидопатии в практике педиатра.
3.1.1.	Метаболические и молекулярно-генетические основы наследственных ацидопатий.
3.1.1.1.	Основные формы наследственных нарушений аминокислотного обмена, краткая характеристика.
3.1.1.2.	Основные формы наследственных нарушений аминокислотного обмена, Современная диагностика, лечение.
3.1.2.	Классическая фенилкетонурия. Другие виды гиперфенилаланиемий.
3.2.	Наследственные заболевания, протекающие с нарушением энергообмена.
3.2.1.	Классификация и клинико-метаболическая характеристика наследственных нарушений энергообмена,
3.2.1.1.	Краткая характеристика основных форм наследственных нарушений энергообмена
3.2.1.2.	Современные методы диагностики и лечения наследственных нарушений энергообмена.
3.3.	Лизосомные болезни.
3.3.1.	Генетические и клинико-метаболические маркеры.
3.3.1.1.	Классификация.
3.3.1.2.	Современная методология диагностики и лечения.
3.3.1.3.	Новые стратегии терапии и профилактики.
3.3.2.	Диагностика и лечение ферментопатий. Болезнь Гоше, Фабри, Помпе, мукополисахаридозов.
3.4.	Наследственные заболевания обмена липопротеинов в практике педиатра.
3.4.1.	Классификация и краткая характеристика основных форм наследственного нарушения обмена липопротеинов.
3.4.1.1.	Нарушение обмена триглицеридсодержащих аполипипропротеинов: классификация, клинические проявления.
3.4.1.2.	Нарушение обмена триглицеридсодержащих аполипипропротеинов: современные методы диагностики и лечения.
3.4.2.	Наследственные заболевания обмена холестерина.
3.4.2.1.	Наследственные заболевания обмена холестерина: классификация, клинические проявления.

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.4.2.2.	Дифференциальная диагностика с наследственными нарушениями синтеза желчных кислот.
3.4.2.3.	Наследственные заболевания обмена холестерина: диагностика и стратегия лечения.
3.5.	Наследственные заболевания костного метаболизма
3.5.1.	Классификация наследственных заболеваний костного метаболизма, характеристика и диагностика основных форм.
3.5.1.1.	Несовершенный остеогенез: классификация, молекулярно-генетическая гетерогенность заболевания.
3.5.1.2.	Гипофосфатазия (клинические формы).
3.5.1.2.1.	Дифференциальный диагноз гипофосфатазии с несовершенным остеогенезом, рахитом и рахитоподобными заболеваниями.
3.5.1.3.	Современные методы диагностики и лечения наследственных заболеваний костного метаболизма.

8. Организационно-педагогические условия реализации программы

8.1. Тематика учебных занятий и их содержание для совершенствования компетенций:

лекционные занятия:

№	Тема лекции	Содержание	Совершенствуемые, формируемые компетенции
1.	Молекулярные основы и основные характеристики наследственных болезней.	1.1.	ПК-1, ПК-2
2.	Аминоацидопатии в практике педиатра	3.1	ПК-1, ПК-2
3.	Лизосомные заболевания	3.3.	ПК-1, ПК-2
4.	Наследственные заболевания обмена липопротеинов в практике педиатра.	3.4.	ПК-1, ПК-2
5.	Наследственные заболевания костного метаболизма.	3.5.	ПК-1, ПК-2

практические занятия:

№	Тема практического занятия	Содержание	Совершенствуемые, формируемые компетенции
1.	Наследственные болезни обмена — основные понятия, молекулярно-генетические и клинико-метаболические основы.	1.2.	ПК-1, ПК-2, ПК-3
2.	Инновационные компьютерные технологии в диагностике наследственных болезней обмена.	1.3.	ПК-1, ПК-2
3.	Наследственные болезни обмена, протекающие интоксикацией: Классификация, лечение метаболических кризов.	2.1.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4,
4.	Аминоацидопатии в практике педиатра	3.1.	ПК-1, ПК-2
5.	Наследственные заболевания, протекающие с нарушением энергообмена.	3.2.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4
6.	Лизосомные болезни	3.3	ПК-1, ПК-2
7.	Наследственные заболевания обмена липопротеинов в практике педиатра.	3.4	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4
8.	Наследственные заболевания костного метаболизма.	3.5	ПК-1, ПК-2, ПК-4

обучающий симуляционный курс:

№	Тема практического занятия	Содержание	Совершенствуемые компетенции
1.	Наследственные болезни обмена — основные понятия, молекулярно-генетические и клиничко-метаболические основы.	Стандартизированные ситуационные задачи. Составления генетической карты, лабораторные и молекулярно-генетические исследования.	ПК-1, ПК-2,
2.	Наследственные болезни обмена, протекающие с интоксикацией: лечение метаболических кризов.	Стандартизированные ситуационные задачи. Лечение метаболических кризов	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4
3.	Лизосомные болезни	Стандартизированные ситуационные задачи Диагностика и лечение ферментопатий: болезнь Гоше, Фабри, Помпе, мукополисахаридозов	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4

8.2 Учебно-методическое и информационное обеспечение.

Основная литература:

1. Бочков Н.П. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. –М.:ГЭОТАР-Медиа, 2012.-936с.
2. Йщханнес Цшоке, Георг Ф. Хоффманн Диагностика и лечение наследственных болезней обмена веществ. Перевод с англ. /Под ред. проф. Новикова П.В., Москва- Printalloggi, 2013

Дополнительная литература:

1. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Голимбет В.Е. Основы генетики, Москва, Академия, 2012.- 224 с.
2. Баранов А.А. Федеральные клинические рекомендации по оказанию помощи детям с фенилкетонурией и нарушениями обмена тетрагидроптерина [текст], МЗ РФ Союз педиатров России, Москва, 2015 — 38 с.
3. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. Справочное пособие для врачей -М, РОО "Центр социальной адаптации и реабилитации детей " Фохат", 2005 г.- 364 с
4. Никитин С.С., Куцев С.И., Басаргина Е.Н., Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Ларионова В.И., Полякова С.И., Котлукова Н.П., Архипова Е.Н., Ковальчук М.О., Бучинская Н.В. Клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи пациентам с болезнью Помпе. Нервно-мышечные болезни. 2016; 6(1):11-43.
5. Phenylketonuria and BH4 Deficiencies. Nenad Blau, Barbara K. Burton, Harvey Levy, Anita MacDonald, Beat Thony, Francjan Spronsen- 2 nd, edition-Bremen: UNI-MED, 2013

Базы данных, информационно-справочные системы:

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

Электронная библиотека e-Library; <http://elibrary.ru/>

Федеральная медицинская электронная библиотека www.femb.ru

MIM (Mendelian Inheritance in Man. V.A. McKusick)

OMD (Oxford Medical Database).

8.3. Материально-техническое обеспечение, необходимое для организации всех видов дисциплинарной подготовки:

- учебные аудитории, оснащенные материалами и оборудованием для проведения учебного процесса, в том числе электронного обучения;
- клинические базы ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России;
- аудиторный и библиотечный фонд, в том числе дистанционные и электронные возможности, для самостоятельной подготовки обучающихся.

8.4. Кадровое обеспечение. Реализация Программы осуществляется профессорско-преподавательским составом, состоящим из специалистов, систематически занимающихся научной и научно-методической деятельностью со стажем работы в системе высшего и/или дополнительного профессионального образования в сфере здравоохранения не менее 5 лет.

9. Формы контроля и аттестации

9.1. Текущий контроль хода освоения учебного материала проводится в форме устного опроса. Промежуточный контроль проводится в форме тестирования.

9.2. Итоговая аттестация обучающихся по результатам освоения дополнительной профессиональной программы повышения квалификации проводится в форме зачета.

9.3. Обучающиеся допускаются к итоговой аттестации после изучения Программы в объеме, предусмотренном учебным планом.

9.4. Обучающиеся, освоившие Программу и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают удостоверение о повышении квалификации установленного образца.

10. Оценочные средства

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 вам известны орфанные заболевания?
7. Какие современные лабораторные методы используются для анализа метаболитов, специфичных для органических ацидурий? Какие биологические жидкости используются для анализа?

8. Какие метаболиты необходимо исследовать при подозрении на тирозинемия 1 типа ?
9. Какие клинические проявления являются патогномичными для гликогенозов (болезнь Гоше)?
10. Какие вам известны курабельные наследственные болезни обмена? Перечислите методы патогенетической терапии.

Задания, выявляющие практическую подготовку обучающегося:

1. На основании данных жалоб, анамнеза болезни, жизни, семейного анамнеза, данных объективного обследования больного и результатов лабораторно-инструментальных методов обследования предположить наследственное заболевание обмена и представить план обследования пациента для окончательной верификации диагноза (в соответствии со стандартами и федеральными рекомендациями).
2. Составить план лечения пациента и контроля эффективности терапии.
3. Составить алгоритм мультидисциплинарного персонализированного ведения больного с установленным диагнозом НБО и последующей медико-социальной реабилитации.

Примеры тестовых заданий

Инструкция: Выберите один правильный ответ

1. Какое заболевание из перечисленных не относится к болезням накопления:
А) болезнь Помпе
Б) Болезнь Фабри
В) Болезнь Гоше
Г) Семейная гиперхолестеринемия
Д) Цистиноз

Инструкция: Выберите один правильный ответ

2. Тетрагидробиоптерин является кофактором:
А) α -галактозидазы А
Б) фенилаланингидроксилазы
В) метилентетрагидрофолатредуктазы
Г.) L-идуронидазы
Д) Аланинаминотрансферазы

Инструкция: Выберите один правильный ответ

3. Делеция - это:
А) утрата всей хромосомы;
Б) перемещение одной хромосомы в другую пару;
В) утрата части хромосомы;
Г) соединение плечиков хромосомы;
Д) дополнительная хромосома

Инструкция: Выберите один правильный ответ

4. При фенилкетонурии доминирует
А) поражение кишечника и нарастающая гипотрофия
Б) депрессия гемопоза
В) поражение нервной системы

- Г).экзема и альбинизм
- Д) поражение глаз

Инструкция: Выберите один правильный ответ

5. К редким в РФ относятся заболевания, которые встречаются:
- А) от 1 случая на 10 000 и реже
 - Б) 1: 5000 и реже
 - В) 1:20 000 и реже
 - Г) 1:7500 и реже
 - Д) 1: 15 000 и реже

Инструкция: Выберите один правильный ответ

6. 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

Инструкция: Выберите один правильный ответ

7. Ребенку пять лет. При клиническом осмотре выявляются: отставание в умственном развитии, гепатоспленомегалия, грубые черты лица. Какое заболевание у ребенка наиболее вероятно?

- А) мукополисахаридоз**
- Б) нарушение углеводного обмена
- В) аминокацидурия
- Г) наследственная непереносимость фруктозы
- Д) нарушение энергообмена

Инструкция: Выберите один правильный ответ

8. Острая форма галактоземии проявляется клинически:

- А) поражение кишечника и нарастающая гипотрофия;
- Б) желтуха
- В) желтуха, сепсис**
- Г) экзема и альбинизм;
- Д) нефропатия.

11. 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. Указ Президента РФ от 1 июня 2012 г. N 761 "О Национальной стратегии действий в интересах детей на 2012 - 2017 годы".
8. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития РФ от 16 апреля 2012 г. № 366н "Об утверждении Порядка оказания педиатрической помощи"
9. Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 25 июня 2015 г. N 400н "Об утверждении профессионального стандарта "Специалист по педиатрии".
10. 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

АННОТАЦИЯ
ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ
ПО ТЕМЕ
«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА»

Специальность		Педиатрия
Тема		Наследственные болезни обмена в практике педиатра
Цель		Совершенствование имеющихся компетенций, приобретение новых компетенций для повышения профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации.
Категория обучающихся		Педиатры
Трудоемкость		36 акад.час.
Форма обучения		Очная
Режим занятий		6/8 акад.час. в день
Характеристика компетенций, подлежащих совершенствованию в результате освоения программы (при наличии)	ПК-1	способность и готовность выявлять у детей основные патологические симптомы и синдромы заболеваний, используя знания основ клинических и медико-биологических дисциплин
	ПК-2	способность и готовность выполнять основные лечебные мероприятия при заболеваниях, встречающихся в практической деятельности
Характеристика новых компетенций, формирующихся в результате освоения программы (при наличии)	ПК-3	способность и готовность к диагностике наследственных болезней обмена, включая орфанную патологию, на основании результатов сбора жалоб, анамнеза болезни, генеалогического анамнеза, объективного обследования и данных лабораторно-инструментальных исследований, включая определение биомаркеров, специфичных для каждого наследственного заболевания и ДНК-диагностику с обоснованием выбора необходимых инструментальных диагностических методов и алгоритмов их применения в соответствии с Федеральными клиническими рекомендациями
	ПК-4	способность и готовность к применению на практике современных методов лекарственной терапии для лечения наследственных заболеваний в соответствии с Федеральными клиническими рекомендациями
Разделы программы	Раздел 1	Общие вопросы клинической генетики в педиатрии

	Раздел 2	Неотложные состояния при наследственных болезнях, протекающих с интоксикацией
	Раздел 3	Нозологические формы наследственных болезней обмена в практике педиатра
Обучающий симуляционный курс	да	Стандартизированные ситуационные задачи по темам: Составления генетической карты, лабораторные и молекулярно-генетические исследования. Лечение метаболических кризов Диагностика и лечение ферментопатий: болезнь Гоше, Фабри, Помпе, мукополисахаридозов
Применение дистанционных образовательных технологий	нет	
Стажировка	нет	
Формы аттестации		Промежуточная аттестация, итоговая аттестация