



Министерство здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета  
Протокол №10 от 21.05.2024 г.

Рабочая программа дисциплины	«Орфанные заболевания»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования - программа специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия
Квалификация	Врач-педиатр
Форма обучения	Очная

РЯЗАНЬ, 2024

Разработчик (и): кафедра детских болезней с курсом госпитальной педиатрии

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Н.В.Федина	К.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Н.А.Белых	Д.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой факультетской и поликлинической педиатрии с курсом педиатрии ФДПО
Г.И.Якубовский	К.м.н., доцент	ГБУ РО «Областной клинический перинатальный центр»	Главный внештатный специалист по медицинской генетике, заведующий медико- генетической консультацией

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Педиатрия  
Протокол № 9 от 18.04. 2024 г.

Одобрено учебно-методическим советом.  
Протокол № 7 от 25.04. 2024г.

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины «Орфанные заболевания» разработана в соответствии с:

<b>ФГОС ВО</b>	Приказ Минобрнауки России от 12.08.2020 N 965 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия"
<b>Порядок организации и осуществления образовательной деятельности</b>	Приказ Министерства науки и высшего образования РФ от 6 апреля 2021 г. N 245 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры"

## 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

Формируемые компетенции	Планируемые результаты обучения	
<p style="text-align: center;"><b>ОПК-5</b> Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>ОПК-5.2. Владеет алгоритмом клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p> <p>ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p>	<p><b>Знать:</b> основные алгоритмы клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики</p> <p><b>Уметь:</b> применять основные алгоритмы клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при осмотре детей с подозрением на орфанное заболевание</p> <p><b>Владеть:</b> методикой интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p>
<p style="text-align: center;"><b>ПК-1</b> Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза</p>	<p>ПК-1.1. Получает данные о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком, собирает анамнез жизни ребенка</p> <p>ПК-1.2. Получает информацию о перенесенных болезнях, хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте), профилактических прививках</p> <p>ПК-1.3. Собирает анамнез заболевания</p> <p>ПК-1.4. Оценивает состояние и самочувствие ребенка</p> <p>ПК-1.5. Направляет детей на лабораторное и инструментальное обследования, на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирует родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке</p>	<p><b>Знать:</b> <b>порядок направления</b> детей на лабораторное и инструментальное обследования, на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирует родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию</p> <p><b>Уметь:</b> собрать анамнез о заболевании, получать данные о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком, собирать анамнез жизни ребенка,</p>

	<p>к лабораторному и инструментальному обследованию</p> <p>ПК-1.6. Направляет детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-1.7. Оценивает клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной и неотложной, паллиативной помощи детям</p> <p>ПК-1.8. Проводит дифференциальный диагноз с другими болезнями и устанавливает диагноз в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>	<p>получать информацию о перенесенных болезнях, хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте), профилактических прививках; оценить состояние ребенка, проводить дифференциальную диагностику с другими заболеваниями и устанавливать диагноз в соответствии с МКБ</p> <p>Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия ребенка, требующих оказания экстренной и неотложной помощи</p>
<p>ПК-2 Способен назначить лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность</p>	<p>ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка</p> <p>ПК-2.2. Назначает медикаментозную и немедикаментозную терапии, диетотерапию ребенку</p> <p>ПК-2.3. Формирует у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженности лечению</p> <p>ПК-2.4. Выполняет рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами</p> <p>ПК-2.5. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных и с явными признаками угрозы жизни пациента (проводит мероприятия для восстановления дыхания и сердечной деятельности)</p> <p>ПК-2.6. Оценивает</p>	<p><b>Знать:</b> план лечения ребенка</p> <p><b>Уметь</b> разработать план лечения ребенка с орфанным заболеванием и назначить медикаментозное и немедикаментозную терапию, диетотерапию.; оценивать эффективность проводимой терапии; формировать у детей или родителей ответственность к лечению; выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами</p> <p><b>Владеть</b> оказанием помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных и с явными признаками угрозы жизни пациента (проводит мероприятия для восстановления дыхания и сердечной деятельности)</p>

	эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей	
--	---	--

## 2. Место дисциплины в структуре общей образовательной программы

Дисциплина «**Орфанные заболевания**» – Вариативной части блока 1 специалитета 31.05.02 Педиатрия, дисциплина по выбору.

**Знать:** Основополагающие Приказы МЗ РФ о порядке и стандартах ведения больных с орфанными заболеваниями, принципы врачебной этики и деонтологии в работе с пациентами и их родственниками (законными представителями), коллегами. Этиологию и патогенез развития орфанных заболеваний. Современные методы диагностики и принципы лечения орфанных заболеваний, методы лечения орфанных заболеваний, клиническую картину патологии орфанных заболеваний, требующего проведения интенсивной медикаментозной терапии, а также при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой жизни пациента и не требующих экстренной медицинской помощи.

**Уметь:** пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; собрать анамнез жизни и заболевания ребенка; провести осмотр и физикальное обследование детей различных возрастных групп с подозрением на орфанное заболевание; диагностировать заболевания, прежде всего ранние и типичные проявления болезни, а также малосимптомные и атипичные варианты течения заболевания на основе владения навыками пропедевтики и лабораторно-инструментальными методами исследования; анализировать результаты клинического, лабораторного, рентгенологического и инструментального исследования больного ребенка; отличать в анализе крови нормальные значения от патологических; формулировать клинический диагноз в соответствии с современными классификациями изучаемых заболеваний; соблюдать правила врачебной этики и деонтологии, решать комплекс задач, связанных с взаимоотношениями врача и больного; уметь осуществлять психологический и речевой контакт со здоровыми и больными детьми; проводить адекватный выбор и назначать эффективные и безопасные лекарственные средства при заболеваниях у детей; определять режим, лечебный стол, оптимальный режим дозирования, кратность и длительность введения лекарственного средства при изучаемой патологии; планировать индивидуально диспансерное наблюдение и медицинскую реабилитацию больным детям; назначать профилактические мероприятия (индивидуальные профилактические маршруты); оказывать первую врачебную помощь и реанимационные мероприятия при неотложных состояниях у детей с орфанными заболеваниями; самостоятельно работать с информацией (учебной, научной, нормативной справочной литературой и другими источниками); проводить первичную, вторичную и третичную профилактику заболеваний населения (здоровых, больных, членов их семьи и коллективов); пропагандировать здоровый образ и стиль жизни.

**Владеть:** профессиональным алгоритмом решения практических задач диагностики, дифференциальной диагностики, лечения и профилактики орфанных заболеваний у детей различных возрастных групп; медицинской этикой и деонтологией; навыками правильного построения своих взаимоотношений с родителями больного ребенка с орфанной патологией; методикой расспроса (жалобы, история болезни, история жизни); методикой клинического исследования (осмотр, пальпация, перкуссия и аускультация легких, сердца); навыками оценки результатов инструментальных методов исследования; навыками оценки результатов клинико-лабораторного, микробиологического исследования периферической крови, коагулограммы, костномозговой пункции; оценивать результаты биохимического исследования периферической крови, мочи;

владеть принципами и приемами неотложной помощи и интенсивной терапии при орфанных заболеваниях у детей.

Содержание дисциплины **Орфанные заболевания** является логическим продолжением содержания дисциплин **анатомия, физиология, биохимия, патофизиология, фармакология, детская гематология, пропедевтика детских болезней, госпитальная и факультетская педиатрия и помогает в усвоении** Поликлиническая и неотложная педиатрия, инфекционные болезни у детей, детская урология, онкология и урология..

В таблице приведены предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций:

№ п/п	Наименование компетенции	Предшествующие дисциплины	Последующие дисциплины (группы дисциплин)
<i>Общепрофессиональные компетенции</i>			
<i>Профессиональные компетенции</i>			
	ОПК-5	Общая химия Биоорганическая химия Биохимия Биология в медицине Анатомия Топографическая анатомия и оперативная хирургия Нормальная физиология Судебная медицина	Детская пульмонология Неонатология Клиническая паразитология
	ПК-1	фармакология, клиническая фармакология, пропедевтика детских болезней, Основы формирования здоровья детей Профилактика наиболее распространенных неинфекционных заболеваний у детей	Госпитальная педиатрия, поликлиническая педиатрия, неонатология, клиническая паразитология, инфекционные болезни
	ПК-2	пропедевтика детских болезней, инфекционные болезни	Госпитальная педиатрия, поликлиническая педиатрия, неонатология, клиническая паразитология, детская онкология

Дисциплина изучается на 5 курсе в 10 семестре.

### 3. Объем дисциплины и виды учебной работы

Трудоемкость дисциплины: в з.е. 2 / час 72

#### Трудоемкость дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр
		10
Контактная работа	24	24

В том числе:	-		
Лекции			
Лабораторные работы (ЛР)			
Практические занятия (ПЗ)	24	24	
<b>Самостоятельная работа (всего)</b>	<b>48</b>	<b>48</b>	
В том числе:			
Курсовой проект(работа)			
Реферат	28	28	
<i>Другие виды самостоятельной работы</i>	20	20	
Вид промежуточной аттестации (, экзамен)	зачет	зачет	
Общая трудоемкость	час.	72	72
	з.е.	2	2

#### 4. Содержание дисциплины

##### 4.1 Контактная работа

#### Семинары, практические работы

№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
1	Современные представления об орфанных заболеваниях (ОЗ). Перечень ОЗ, принципы диагностики, лечения. Роль врача первичного звена в выявлении ОЗ. Роль генетических консультаций и скрининга новорожденных в выявлении ОЗ. Проблемы пациентов с орфанными заболеваниями. Роль пациентских организаций.	3	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
2	ОЗ с симптомами комтно-мозговой недостаточности: анемия Эванса-Фишера, приобретенная апластическая анемия, врожденная анемия Фанкони, анемия Блекфана-Даймонда, ТАР-синдром, синдром Вискотта-Олдрича. Врожденные ИД: синдром Ниймегена, Ди-Джорджа, ТКИН.	3	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
3	Болезни аминокислотного обмена (аминоацидопатии и органические ацидурии): тирозинемия, фенилкетонурия, лейциноз.	3	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
4	Лизосомальные болезни накопления: мукополисахаридозы. Классификация, клинические проявления, диагностика, энзимотерапия. Прогноз, реабилитационные мероприятия.	3	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
5	Лизосомальные болезни накопления: Сфинголипидозы: болезнь Нимпмана-Пика, болезнь	3	Оценка знаний в соответствии с

№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
	Фабри, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса.		заданиями комплекта оценочных средств
6	Болезни углеводного обмена: галактоземия, гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе) и др.	3	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
7	Орфанные заболевания, проявляющиеся нарушение костной, соединительно-тканной систем: буллезный эпидермолиз, несовершенный остеогенез. Нервно-мышечные заболевания: спинальная мышечная амиотрофия (СМА). Принципы лечения и реабилитация.	3	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
8	Итоговое занятие по пройденным темам Зачет	3	Промежуточная аттестация (билеты)

## 5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

### 5.1 Самостоятельная работа обучающихся

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела/темы учебной дисциплины	Виды СРС	Всего часов	Вид контроля
1	12	3	4	48	6
	1	Современные представления об орфанных заболеваниях (ОЗ). Перечень ОЗ, принципы диагностики, лечения. Роль врача первичного звена в выявлении ОЗ. Роль генетических консультаций и	<i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки; Рефераты.</i> <i>Примерные темы</i> 1. Орфанные заболевания в РФ и мире на современном этапе, основные проблемы и перспективы 2. Лекарственное обеспечение пациентов с ОЗ, состояние проблемы 3. Роль врача первичного звена в диагностике ОЗ	6	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств

		скрининга новорожденных в выявлении ОЗ. Проблемы пациентов с орфанными заболеваниями. Роль пациентских организаций.	4. Как распознать редкое заболевание? 5. Прогирия-самое редкое заболевание в мире? 6. Общества пациентов с ОЗ в РФ		
2	ОЗ с симптомами костно-мозговой недостаточности: анемия Эванса-Фишера, приобретенная апластическая анемия, врожденная анемия Фанкони, анемия Блекфана-Даймонда, ТАР-синдром, синдром Вискотта-Олдрича. Врожденные ИД: синдром Ниймегена, Ди-Джорджа, ТКИН.	<i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки; Рефераты.</i> <i>Примерные темы</i> 1. Трансплантация костного мозга в лечении заболеваний с костно-мозговой недостаточностью 2. Анемия Фанкони и Блекфана-Даймонда, как поставить диагноз? 3. ТАР-синдром, все ли так безнадежно? 4. Первичные иммунодефициты: что может участковый врач? 5. Вакцинация детей с ПИД 6. «Маски» первичных ИДС. Как не пропустить ПИД? 7. Лабораторная диагностика ПИДС, ТРЕК/КРЕК	6	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств	
3	Болезни аминокислотного обмена (аминоацидопатии и органические ацидурии): тирозинемия, фенилкетонурия, лейциноз.	<i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки; Рефераты.</i> <i>Примерные темы</i> 1. Фенилкетонурия – возможности неонатального скрининга 2. Лечебное питание при ФКУ 3. Как заподозрить тирозинемия? 4. Лечение аминокислотопатий, современные представления 5. Роль аминокислот в ранней диагностике заболеваний	6	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств	
4	Лизосомальные болезни	<i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические</i>	6	Оценка знаний в	

		накопления: мукополисахаридозы. Классификация, клинические проявления, диагностика, энзимотерапия. Прогноз, реабилитационные мероприятия.	<i>рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки; Рефераты.</i> <i>Примерные темы</i> 1. Мукополисахаридозы – заболевание с «коридорным» диагнозом 2. Клинические проявления МПС в практике «узких» врачей-специалистов 3. Энзимотерапия при МПС 4. Трансплантация стволовых клеток при МПС		соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
5	Лизосомальные болезни накопления: Сфинголипидозы: болезнь Нимпмана-Пика, болезнь Фабри, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса	<i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки; Рефераты.</i> <i>Примерные темы</i> 1. Болезнь Гоше, гематологические и неврологические проявления 2. Болезнь Фабри, клиника, диагностика 3. Болезнь Нимпмана-Пика 4. Болезнь Тея-Сакса 5. Генная терапия болезни Гоше до рождения	6	Опрос, представление реферата, презентация	
6	Нарушения углеводного обмена: галактоземия, гликогеновая болезнь (болезнь Помпе, Гирке и др).	<i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки; Рефераты.</i> <i>Примерные темы</i> 1. Типичные и не типичные симптомы при болезни Помпе	6	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств	
7	Заболевания с поражением опорно-двигательного аппарата, соединительной ткани (несовершенный остеогенез, буллезный эпидермолиз). Спинальная мышечная атрофия (СМА)-болезнь Верднига	<i>Домашнее задание: проработка учебного материала (клинические рекомендации, научная литература) работа с тестами и вопросами для самопроверки; Рефераты.</i> <i>Примерные темы</i> 2. Тактика ведения новорожденных детей с НО 3. Современные представления о лечении детей с НО 4. Буллезный эпидермолиз-приговор? Методы лечения, прогнозы 5. СМА –методы диагностики и лечения. Есть ли шанс у таких детей. Мировой опыт лечения	6	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств	

		Гофмана	детей с СМА		
	8	Зачетное занятие	Опрос по билетам	6	Промежуточная аттестация (билеты)

## 6. Обеспечение достижения запланированных результатов обучения

### 6.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

№ п/п	Контролируемые разделы дисциплины (результаты по разделам)	Код контролируемой (компетенции с индикаторами достижения)	Наименование оценочного средства
1.	Современные представления об орфанных заболеваниях (ОЗ). Перечень ОЗ, принципы диагностики, лечения. Роль врача первичного звена в выявлении ОЗ. Роль генетических консультаций и скрининга новорожденных в выявлении ОЗ. Проблемы пациентов с орфанными заболеваниями. Роль пациентских организаций.	<b>ОПК -5</b> ОПК-5.2. ОПК-5.3. <b>ПК-1</b> ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-1.4. ПК-1.5. ПК-1.6. ПК-1.7. ПК-1.8. <b>ПК-2</b> ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-2.3. ПК-2.4. ПК-2.5. ПК-2.6.	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
2.	ОЗ с симптомами комтно-мозговой недостаточности: анемия Эванса-Фишера, приобретенная апластическая анемия, врожденная анемия Фанкони, анемия Блекфана-Даймонда, ТАР-синдром, синдром Вискотта-Олдрича. Врожденные ИД: синдром Ниймегена, Ди-Джорджа, ТКИН	<b>ОПК -5</b> ОПК-5.2. ОПК-5.3. <b>ПК-1</b> ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-1.4. ПК-1.5. ПК-1.6. ПК-1.7. ПК-1.8. <b>ПК-2</b> ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-2.3. ПК-2.4. ПК-2.5. ПК-2.6.	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
3	Болезни аминокислотного обмена (аминоацидопатии): тирозинемия, фенилкетонурия, лейциноз.	<b>ОПК -5</b> ОПК-5.2. ОПК-5.3. <b>ПК-1</b> ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-1.4. ПК-1.5. ПК-1.6. ПК-1.7. ПК-1.8. <b>ПК-2</b> ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-2.3. ПК-2.4. ПК-2.5. ПК-2.6.	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
4	Лизосомальные болезни	<b>ОПК -5</b>	Оценка знаний

	накопления: мукополисахаридозы.	ОПК-5.2. ОПК-5.3. <b>ПК-1</b> ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-1.4. ПК-1.5. ПК-1.6. ПК-1.7. ПК-1.8. <b>ПК-2</b> ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-2.3. ПК-2.4. ПК-2.5. ПК-2.6.	в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
5	Лизосомальные болезни накопления: Сфинголипидозы: болезнь Нимпмана-Пика, болезнь Фабри, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса	<b>ОПК -5</b> ОПК-5.2. ОПК-5.3. <b>ПК-1</b> ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-1.4. ПК-1.5. ПК-1.6. ПК-1.7. ПК-1.8. <b>ПК-2</b> ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-2.3. ПК-2.4. ПК-2.5. ПК-2.6.	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
6	Нарушения углеводного обмена: галактоземия, гликогеновая болезнь (болезнь Помпе, Гирке и др).	<b>ОПК -5</b> ОПК-5.2. ОПК-5.3. <b>ПК-1</b> ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-1.4. ПК-1.5. ПК-1.6. ПК-1.7. ПК-1.8. <b>ПК-2</b> ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-2.3. ПК-2.4. ПК-2.5. ПК-2.6.	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
7	Заболевания с поражением опорно-двигательного аппарата, соединительной ткани (несовершенный остеогенез, буллезный эпидермолиз). Нервно-мышечные заболевания: спинальная мышечная атрофия (СМА)-болезнь Верднига - Гофмана	<b>ОПК -5</b> ОПК-5.2. ОПК-5.3. <b>ПК-1</b> ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-1.4. ПК-1.5. ПК-1.6. ПК-1.7. ПК-1.8. <b>ПК-2</b> ПК-2.1 ПК-2.2. ПК-2.3. ПК-2.4. ПК-2.5. ПК-2.6.	Оценка знаний в соответствии с заданиями комплекта оценочных средств
8.	Зачетное занятие	<b>ОПК -5</b>	Промежуточна

	ОПК-5.2. ОПК-5.3. <b>ПК-1</b> ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-1.4. ПК-1.5. ПК-1.6. ПК-1.7. ПК-1.8. <b>ПК-2</b> ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-2.3. ПК-2.4. ПК-2.5. ПК-2.6.	я аттестация (билеты)
--	--	-----------------------

## 7. Учебно-методическое и информационное и обеспечение реализации программы дисциплины (модуля).

### 7.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

#### 7.1.1. Основная учебная литература:

1. Шабалов, Н.П. Детские болезни : учеб. для студентов, обуч. по спец. 040200 "Педиатрия": в 2 т. Т. 1 / Н. П. Шабалов. - 8-е изд., перераб. и доп. - М.; СПб.; Н.Новгород; Воронеж : Питер, 2017. - 876 с.
2. Шабалов, Н.П. Детские болезни : учеб. для студентов, обуч. по спец. 040200 "Педиатрия": в 2 т. Т. 2 / Н. П. Шабалов. - 8-е изд., перераб. и доп. - М.; СПб.; Н.Новгород; Воронеж : Питер, 2017. –
3. .Неонатология : в 2 т. Т. 1. : учебное пособие / Н. П. Шабалов [и др. ]. - 7-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 720 с. - ISBN 978-5-9704-7888-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970478882.html>
4. .Неонатология : в 2 т. Т. 2. : учебное пособие / Н. П. Шабалов [и др. ]. - 7-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 752 с. - ISBN 978-5-9704-7894-3. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970478943.html>

#### 7.1.2. Дополнительная учебная литература:

1. Авдеева Т.Г., Руководство участкового педиатра [Электронный ресурс]/ под ред. Т. Г. Авдеевой. - 3-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 656 с. : ил. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 656 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5165-6 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970451656.html>
2. Геппе Н.А., Детские болезни [Электронный ресурс]: учебник / Геппе Н.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 760 с. - ISBN 978-5-9704-4470-2 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970444702.html>
3. Кильдиярова Р.Р., Поликлиническая и неотложная педиатрия [Электронный ресурс]: учебник / Кильдиярова Р.Р., Макарова В.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 472 с. - ISBN 978-5-9704-4909-7 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970449097.html>
4. Неонатология: нац. рук. Краткое изд. / под ред. Н.Н. Володина. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2019. - 887 с.
5. Никитюк Д.Б., Анатомия человека : атлас для педиатров [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Никитюк Д.Б., Ключкова С.В. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-4262-3 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970442623.html>

### 7.2 Перечень электронных образовательных ресурсов

Электронные образовательные ресурсы	Доступ к ресурсу
-------------------------------------	------------------

<p>ЭБС «Консультант студента» – многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам,  <a href="https://www.studentlibrary.ru/">https://www.studentlibrary.ru/</a>  <a href="http://www.medcollegelib.ru/">http://www.medcollegelib.ru/</a></p>	<p>Доступ неограничен (после авторизации)</p>
<p>ЭБС «Юрайт» – ресурс представляет собой виртуальный читальный зал учебников и учебных пособий от авторов ведущих вузов России по экономическим, юридическим, гуманитарным, инженерно-техническим и естественно-научным направлениям и специальностям, <a href="https://urait.ru/">https://urait.ru/</a></p>	<p>Доступ неограничен (после авторизации)</p>
<p>Электронная библиотека РязГМУ – электронный каталог содержит библиографические описания отечественных и зарубежных изданий из фонда библиотеки университета, а также электронные издания, используемые для информационного обеспечения образовательного и научно-исследовательского процесса университета,  <a href="https://lib.rzgmu.ru/">https://lib.rzgmu.ru/</a></p>	<p>Доступ неограничен (после авторизации)</p>
<p>ЭМБ «Консультант врача» – ресурс предоставляет достоверную профессиональную информацию для широкого спектра врачебных специальностей в виде периодических изданий, книг, новостной информации и электронных обучающих модулей для непрерывного медицинского образования, <a href="https://www.rosmedlib.ru/">https://www.rosmedlib.ru/</a></p>	<p>Доступ с ПК Центра развития образования</p>
<p>Система «КонсультантПлюс» – информационная справочная система,  <a href="http://www.consultant.ru/">http://www.consultant.ru/</a></p>	<p>Доступ с ПК Центра развития образования</p>
<p>Официальный интернет-портал правовой информации  <a href="http://www.pravo.gov.ru/">http://www.pravo.gov.ru/</a></p>	<p>Открытый доступ</p>
<p>Федеральная электронная медицинская библиотека – часть единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы: клинические рекомендации (протоколы лечения) предназначены для внедрения в повседневную клиническую практику наиболее эффективных и безопасных медицинских технологий, в том числе лекарственных средств; электронный каталог научных работ по медицине и здравоохранению; журналы и другие периодические издания, публикующие медицинские статьи и монографии, ориентированные на специалистов в различных областях здравоохранения; электронные книги, учебные и справочные пособия по различным направлениям медицинской науки; уникальные редкие издания по медицине и фармакологии, представляющие историческую и научную ценность,  <a href="https://femb.ru">https://femb.ru</a></p>	<p>Открытый доступ</p>
<p>MedLinks.ru – универсальный многопрофильный медицинский сервер, включающий в себя библиотеку, архив рефератов, новости медицины, календарь медицинских событий, биржу труда, доски объявлений, каталоги медицинских сайтов и учреждений, медицинские форумы и психологические тесты, <a href="http://www.medlinks.ru/">http://www.medlinks.ru/</a></p>	<p>Открытый доступ</p>
<p>Медико-биологический информационный портал,  <a href="http://www.medline.ru/">http://www.medline.ru/</a></p>	<p>Открытый доступ</p>
<p>DoctorSPB.ru - информационно-справочный портал о медицине, здоровье. На сайте размещены учебные медицинские фильмы, медицинские книги и методические пособия, рефераты и историй болезней для студентов и практикующих врачей, <a href="https://doctorspb.ru/">https://doctorspb.ru/</a></p>	<p>Открытый доступ</p>

<p>Компьютерные исследования и моделирование – результаты оригинальных исследований и работы обзорного характера в области компьютерных исследований и математического моделирования в физике, технике, биологии, экологии, экономике, психологии и других областях знания,  <a href="http://crm.ics.org.ru/">http://crm.ics.org.ru/</a></p>	Открытый доступ
<p>Портал научных журналов на платформе ЭКО-ВЕКТОР – доступ к электронной базе данных российских научных рецензируемых журналов организован в многопользовательском режиме, без ограничения числа одновременных подключений к ресурсу и предоставляет возможность частичного копирования данных и распечатки  <a href="https://journals.eco-vector.com/index/search/category/784">https://journals.eco-vector.com/index/search/category/784</a></p>	Открытый доступ
<p>БД EastView  Электронная база данных периодических изданий «EastView» в рамках определенной коллекции. Полные тексты статей из журналов представлены в форматах html, pdf.  <a href="https://dlib.eastview.com/">https://dlib.eastview.com/</a></p>	Открытый доступ
<p>ЭБС «Лань»  Здесь представлены учебники, пособия, монографии, научные журналы и другой электронный контент. Читать литературу без регистрации можно с компьютеров университета.  <a href="https://e.lanbook.com/">https://e.lanbook.com/</a></p>	Открытый доступ
<p>«Большая медицинская библиотека» (БМБ)  В рамках проекта сформировано единое электронное образовательное пространство медицинских вузов России и стран СНГ. Участникам проекта предоставляется безвозмездный доступ к ресурсам БМБ: учебникам и пособиям, интерактивным текстам и медиаконтенту. Издания РязГМУ и других участников проекта можно найти на <u>«Электронных полках учебных дисциплин»</u>. Часть изданий, размещенных в «Большой медицинской библиотеке», содержит текстовые задания для самопроверки - <u>Книги, содержащие тесты</u>. Учебно-методическая литература коллекции БМБ на английском, немецком и французском языках для иностранных студентов размещена в составе <u>«Иностранной коллекции»</u>.</p>	Открытый доступ
<p>Национальная электронная библиотека (НЭБ)  Это государственная информационная система, которая объединяет оцифрованные фонды российских библиотек.  <a href="http://нэб.рф">http://нэб.рф</a>  <a href="https://rusneb.ru/">https://rusneb.ru/</a></p>	Открытый доступ
<p>Коллекция медицинских учебников на французском языке ElsevierMasson. Электронные книги для корпоративных, медицинских, академических и профессиональных библиотек по всему миру.  <a href="https://123library.org/user/my-library/books">https://123library.org/user/my-library/books</a></p>	Открытый доступ
<p>Вестник современной клинической медицины  Журнал «Вестник Современной Клинической Медицины», в котором содержатся статьи медицинской направленности: оригинальные исследования, обмен опытом, обзоры, организация здравоохранения.  <a href="http://vskmjournal.org/ru/vypuski-zhurnala.html">http://vskmjournal.org/ru/vypuski-zhurnala.html</a></p>	Открытый доступ
<p>Библиотека журналов по кардиологии и сердечно-сосудистой медицине включает архивы шести крупнейших журналов по кардиологии:</p>	Открытый доступ

<p>артериальная гипертензия, кардиология, кардиоваскулярная терапия и профилактика, комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний, рациональная Фармакотерапия в Кардиологии, Российский кардиологический журнал.  <a href="https://www.cardiojournal.online/">https://www.cardiojournal.online/</a></p>	
---	--

#### 8. Материально-техническое обеспечение:

№ п/п	Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы
1.	учебные комнаты № 4	Стенды по темам занятий. Пакеты материалов по темам занятий (тематические подборки выкопировок, таблиц, аннотаций, комплект оценочных средств, муляжей препаратов). Весы и ростомеры, тонометры с набором манжет.
2.	учебная комната №1	Мультимедийный проектор для презентаций и видеопозаказов.
3.	Кафедра биологической химии. Каб. № 415, 4 этаж Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г.Рязань, ул. Высоковольтная, д.9,)	25 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
4.	Библиоцентр. каб. 309. 3 этаж Помещение для самостоятельной работы обучающихся. (г. Рязань, ул. Шевченко, д. 34, к.2)	20 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
5.	Кафедра патофизиологии. Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г. Рязань, ул. Полонского, д. 13, 2 этаж)	10 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
6.	Кафедра общей химии. каб. 12., 2 этаж. Помещение для самостоятельной работы обучающихся г. Рязань, ул. Маяковского 105	20 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

\*Специальные помещения - учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы.