

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«САМАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра педиатрии ИПО

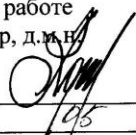
РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
вариативной дисциплины
основной профессиональной программы высшего образования по подготовке
кадров высшей квалификации (ординатура)
по специальности 31.08.18 «Неонатология»

Модуль Врожденные пороки развития и наследственные заболевания»

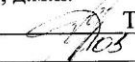
Рабочая программа разработана
сотрудниками кафедры педиатрии ИПО:
профессором, д.м.н. Т.И.Кагановой,
доцентом, к.м.н. В.В.Бурмистровым,
доцентом к.м.н. А.А. Логиновой.

«СОГЛАСОВАНО»

Директор ИПО, проректор по
лечебной работе
профессор, д.м.н.


Е.А.Корымасов
« 22 » / 05 2017

Программа рассмотрена и одобрена
на заседании кафедры педиатрии ИПО
(протокол № 11, «22» мая 2017 г.)
Заведующая кафедрой педиатрии ИПО,
профессор, д.м.н.


Т.И. Каганова
« 22 » / 05 2017

Самара
2017

Модуль 1.14. «Врожденные пороки развития и наследственные заболевания»

Целью изучения модуля специальности является овладение методологией понимания клинических основ диагностики и лечения врожденных пороков развития и наследственных заболеваний у новорожденных детей.

Задачами является изучение:

- современных методов исследования, диагностики и лечения врожденных пороков развития и наследственных заболеваний у новорожденных детей;
- этиологии врожденных пороков развития и наследственных заболеваний у новорожденных детей;
- патофизиологических изменений, отражающих нарушения структуры и функции жизненно важных органов при врожденных пороках развития и наследственных заболеваниях у новорожденных детей;
- принципов профилактики диспансеризации и реабилитационных мероприятий у новорожденных детей с врожденными пороками развития и наследственными заболеваниями.

Требования к уровню освоения содержания модуля.

Выпускник, освоивший программу модуля, должен обладать УК -1, УК - 2,УК -3,ПК -1,ПК - 2, ПК – 4,ПК – 5,ПК – 6,ПК - 7, ПК -8, ПК – 9,ПК – 11.

Выпускник, освоивший программу модуля ординатуры, должен **знать:**

- термины, используемые в медико-генетическом консультировании;
- основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения, организацию медико-генетической помощи в РФ;
- основные методы клинического, лабораторного, рентгенологического, ультразвукового, эндоскопического исследований при врожденных пороках развития и наследственных заболеваниях у новорожденных детей;
- сущность и основные закономерности развития врожденных пороков развития и наследственных заболеваний, принципы лечения, показания к хирургическим вмешательствам;
- профилактику, принципы диспансеризации и реабилитации при наследственных заболеваниях у новорожденных детей.

Выпускник, освоивший программу модуля ординатуры, должен **уметь:**

- проводить физикальное обследование ребенка с подозрением на врожденные пороки развития и наследственную патологию;
- оценить клинико-лабораторные изменения, данные рентгенологического, ультразвукового, эндоскопического исследований у новорожденных детей с врожденными пороками развития и наследственными заболеваниями;
- определить показания для госпитализации при врожденных пороках развития и наследственных заболеваниях, требующих неотложных мероприятий.

Выпускник, освоивший программу модуля ординатуры, должен **владеть:**

- основами клинического обследования и дифференциальной диагностике при врожденных пороках развития и наследственных заболеваниях в неонатальный период;
- клинико-диагностической терминологией при врожденных пороках развития и наследственных заболеваниях у детей;

- диагностическими приемами клинических сопоставлений при описании врожденных пороков развития и наследственных заболеваний, развившихся у новорожденного.

**Общий объем учебной нагрузки по вариативной специальной дисциплине
Модуль «Врожденные пороки развития и наследственные заболевания»**

Вид учебной работы	Всего кредитных единиц (часов)
Общая трудоемкость дисциплины:	3 (108 час.)
Аудиторные занятия:	2 (72 час.)
Лекции (Л)	6 час.
Практические занятия (ПЗ)	66 час.
Самостоятельная работа (СР):	1 (36 час.)
Форма контроля	Зачет по модулю

Содержание модуля:

Тема 1.Современные принципы медико-генетического консультирования.

Организация медико-генетического консультирования в РФ, Самарской области и г. Самаре. Стандарты выявления врожденной и наследственной патологии. Оценка статуса пациентов. Диагностика симптомов и морфологических вариантов (микроаномалий развития).Клинико-генеалогический метод, сбор генетического анамнеза, составление родословных, предположительный анализ типа наследования. Близнецовый и популяционный методы Современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

Тема 2. Врожденные пороки развития.

Врожденные пороки развития: понятие о тератогенезе. Классификация врожденных пороков развития. Понятие о мальформации, дизрукции, деформации, дисплазии, атрезии. Профилактика врожденных пороков: массовая, индивидуальная.

Врожденные пороки сердца (классификация, клиника, диагностика, лечение, прогноз).

Врожденные пороки ЖКТ (атрезии, болезнь Гиршпрунга) и мочевыделительной системы (крипторхизм, гипоспадия, варикоцеле).

Врожденные пороки развития черепа и опорно-двигательной системы.

Тема 3.Хромосомная патология и наследственные заболевания обмена.

Особенности течения генных, хромосомных и геномных заболеваний у новорожденных детей. Виды мутаций, их корреляция с клиникой. Понятие о «сторожевых» фенотипах. Понятие о геномном импринтинге и гонадном мозаицизме. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм. Семиотика наиболее «ярких» наследственных заболеваний (понятие, классификация, клиника, диагностика, тактика).

Клинические описания наиболее распространенных заболеваний (трисомия 21, 13, 18, 9, 8, моносомия ХО и полисомия Х и Y). Понятие о микроцитогенетических заболеваниях(классификация, клиника, диагностика, тактика). Клинические проявления наследственных болезней: аминокислотного, углеводного, жирового обмена.

Тема 4. Мультифакториальные заболевания у детей.

Мультифакториальные заболевания: классификация, принципы диагностики, профилактика. Понятие об аддитивном действии факторов. Основные критерии диагностики мультифакториальных заболеваний. Принципы профилактики.

Распределение трудозатрат по темам и видам учебных занятий

Наименование тем	Всего часов по учебному плану	Виды учебных занятий		
		Аудиторные занятия		Самостоятельная работа
		Лекции	Практические занятия	
Тема 1. Современные принципы медико-генетического консультирования.	26 час.	2 час	16 час	8 час.
Тема 2. Врожденные пороки развития.	28 час.	2 час.	16 час.	10 час.
Тема 3. Хромосомная патология и наследственные заболевания обмена.	28 час.	2 час	18 час.	8 час.
Тема 4. Мультифакториальные заболевания у детей.	26 час.	-	16 час.	10 час.
ИТОГО:	108 час.	6 час	66 час	36час

Тематический план лекций для ординаторов по вариативной дисциплине Модуль «Врожденные пороки развития и наследственные заболевания»

№ п.п.	Наименование лекций	Количество часов
1	Современные принципы медико-генетического консультирования.	2
2	Врожденные пороки развития.	2
3	Хромосомная патология и наследственные заболевания обмена.	2
ИТОГО:		6 час.

Тематический план практических занятий по вариативной дисциплине Модуль «Врожденные пороки развития и наследственные заболевания»

№ п.п.	Наименование практических занятий	Количество часов
1	Современные принципы медико-генетического консультирования.	16
2	Врожденные пороки развития.	16.
3	Хромосомная патология и наследственные заболевания обмена.	18
4	Мультифакториальные заболевания у новорожденных детей.	16
ИТОГО:		66 час.

Материально-техническое, учебно-методическое и информационное обеспечение вариативной дисциплины

Лекции: аудитория, оснащенная презентационной техникой: проектор, экран,

ноутбук, комплект электронных презентаций.

Практические занятия: учебные комнаты, презентационная техника, учебные видеофильмы, комплект электронных слайдов, фотографии, наборы результатов анализов, ЭКГ, НСДГ, рентгенограмм, МРТ, КТ, наборы ситуационных задач, электронный вариант тестов.

СПИСОК РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

Основная литература:

1. Базовая помощь новорожденному – международный опыт. Под ред. Н.Н. Володина, Г.Т.Сухих, 2008 г. М.: ГЭОТАР-Медиа.
2. Белоусов Ю.Б. Клиническая фармакология и фармакотерапия.- 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ООО «Медицинское информационное агентство», 2010.- 401 с.
3. Базисная и расширенная реанимационная помощь у детей. Под ред. А.А. Александрович. 2009, 432 с., издательство «ГЭОТАР-Медиа».
4. Гематология/онкология детского возраста (под ред. А.Г. Румянцева, Е.В. Самочатовой) – М., 2004, 792 с.
5. Давыдкин И.Л., Косов А.И., Лебедева Е.А. и др. «Основы трансфузиологии».- Самара, 2011,-207с.
6. Детские болезни: учебник для медицинских вузов: В 2-х т. Т.1/ Н.П.Шабалов.- Спб: Питер, 2010.-928с.
7. Детские болезни: учебник для медицинских вузов: В 2-х т. Т.2/ Н.П.Шабалов.- Спб: Питер, 2010.-916с.
8. Детские болезни: учебник для мед.вузов/ под ред. А.А.Баранова.- 2-е.изд., испр. и доп.-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012.-1006с.
9. Клинические рекомендации. Педиатрия. 2-е издание, перераб. И доп. Под ред. А.А. Баранова, 2009, 432 с., издательство «ГЭОТАР-Медиа».
10. Кельцев В.А. Кардиология детского возраста/ Руководство для врачей Самара, 2009, 658 с.
11. Котельников Г.П., Шпигель А.С. Доказательная медицина: Руководство для врачей. – Самара, 2009. – 127 с.
12. Неонатология: Национальное руководство/Рос.ассоц.спец.перинатальной медицины, АСМОК; Гл.ред. Н.Н.Володин.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007.-848с.+CD-ROM.- ((Приоритет. Нац.проекты 23Здоровье»)(Нац.руководства)).
13. Неонатология: Учеб.пособие: В 2-х т.Т.1/Н.П.Шабалов.-5-е изд., испр. и доп.-М.: МЕДпресс-информ, 2009.-735с.
14. Неонатология: Учеб.пособие: В 2-х т.Т.2/Н.П.Шабалов.-5-е изд., испр. и доп.-М.: МЕДпресс-информ, 2009.-763с.
15. Педиатрия: Национальное руководство: в 2 томах, под редакцией А.А.Баранова, - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009.
16. Руководство по медицине. Диагностика и лечение. Главный редактор Марк Х. Бирс; перевод с английского под редакцией А.Г.Чучалина. 2-е издание. – М.: Литтерра, 2011. 3744 стр.
17. Хирургические болезни у детей - 2 тома, под редакцией академика РАМН Ю.Ф.Исаков. Учебник для мед. ВУЗов, - М.: Медицина, 2004

Дополнительная литература:

1. Амбулаторная неонатология. Достижения и повседневная практика, руководство для врачей-педиатров, врачей общей практики, семейных врачей/Л.И.Захарова, Н.С.Кольцова, Д.В.Печкуров; ФАЗ и СР РФ, ГОУ ВПО «СамГМУ».- Самара, 2010.-

- 299с.
2. Детские болезни: Учебное пособие/Пер.с англ./Т.Лиссойер, Г.Клэйден.-М.: Рид Элсивер, 2010.-586с.
 3. Дифференциальная диагностика детских болезней/В.А.Доскин, З.С.Макарова.-М.: МИА, 2011.-599 с.
 4. Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра: учеб.пособие для мед.вузов/Р.Р.Кильдиярова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012.-159с.
 5. Неонатология: Учебное пособие/Под ред. Н.Н.Володина, В.Н.Чернышева, Д.Н.Дегтярева.-М.: Академия, 2005.-447с.
 6. Неонатальная нефрология: Руководство/ А.В.Папаян, И.С.Стяжкина.-Спб: Питер, 2002.-435с.
 7. Неотложные состояния у детей. Гастроэнтерология, пульмонология, эндокринология, нефрология. Учеб.пособие/ Под ред. В.Н.Тимошенко.- Ростов н/Д; Красноярск: Феникс: Издательские проекты, 2007.- 255с.
 8. Неотложная помощь детям/В.П.Молочный, М.Ф.Рзянкина, Н.Г.Жила.-Ростов н/Д, 2010.-222с.
 9. Неотложные состояния у детей (неотложная помощь на догоспитальном этапе): учебное пособие/ГБОУ ВПО «Новосиб.гос.мед. ун-т МЗ и СР»; под ред. Л.Ф.Казначеевой, 2-е изд., перераб.-Новосибирск, 2012.-77с.
 10. Педиатру на каждый день – справочник по диагностике и лечению. Таточенко В.К., «Контент-Пресс» М: 2009,272 с.
 11. Практическое руководство по антимикробной химиотерапии./под ред. Л.С. Стречунского, Ю.Б. Белоусова, С.Н. Козлова.- Смоленск: МАКМАХ, 2007.- 464 с.
 12. Петров В.И. Прикладная фармакоэкономика. Учебное пособие- 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007. – 336 с.
 13. Патологическая анатомия: Атлас: Учебное пособие / Под общ.ред. О.В. Зайратьянца. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. — 960 с.: ил. Гриф Федерального института развития образования Министерства образования и науки РФ
 14. Справочник врача-педиатра/Под ред. А.Г.Румянцева, А.В.Картелишева, В.М.Чернова.-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.-672с.+ CD-ROM.
 15. Справочник педиатра/ под ред. Н.П.Шабалова.-2-е изд., перераб. и доп.- СПб.: Питер, 2013.-720с.
 16. Справочник педиатра/ Н.Г.Соколова.- М.: Астрель, 2013.-478с.
 17. Ультразвуковая диагностика в неотложной детской практике: Руководство для врачей/ А.Ю.Васильев, Е.Б.Ольхова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.-826с.
 18. Шарыкин А.С. Перинатальная кардиология. Руководство для педиатров, кардиологов, неонатологов. — М.: Теремок, 2007; 347.
 19. Электроэнцефалография в неонатологии: Руководство для врачей/ Т.А.Строганова, М.Г.Дегтярева, Н.Н.Володин; Под ред.Н.Н.Володина.- М.: ГЭОТАР-МЕД, 2005.-279 с.

Электронные библиотеки:

<http://www.scsml.rssi.ru/> Центральная Научная Медицинская Библиотека;

<http://www.medstudy.narod.ru/> Медицинская электронная библиотека;

<http://www.elibrary.ru/> Научная электронная библиотека;

Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» издательства ГЭОТАР-медиа (www.rosmedlib.ru).

Электронная библиотечная система «ClinicalKey» издательства Elsevier.

База электронных ресурсов подписного агентства Конэк (www.konekbooks.ru).

Кардиология:

<http://www.rpcardio.ru/archive/> Рациональная Фармакотерапия в Кардиологии. Освещение актуальных вопросов терапии сердечно-сосудистых заболеваний;

<http://www.mediasphera.ru/journals/dokcard/> Доказательная кардиология.

Гематология:

<http://abvpress.ru/press/magazines/onkogematologiya/archiv/> Онкогематология;

<http://www.bloodline.net/> BloodLine (сайт гематологов-онкологов).

Неонатология:

www.neonatology.ru Неонатология

Сообщества:

<http://www.rusmedserv.com/>Русский Медицинский Сервер;

<http://www.russmed.ru/> Российское медицинское общество – национальная медицинская организация Российской Федерации, (WMA).