

**Министерство здравоохранения Московской области
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ МОСКОВСКИЙ ОБЛАСТНОЙ
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ
им. М.Ф.ВЛАДИМИРСКОГО**

**Аннотация рабочей программы дисциплины
ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ И НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ**

Специальность 31.08.18 Неонатология

Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Форма обучения очная

Срок освоения ОПОП 2 года

Лекции – 4 час

Практические занятия – 16 час

Семинары – 22 час

Самостоятельная работа – 21 час

Контроль – 9 час

Форма контроля – зачет

Всего – 72 час/ 2 З.Е.

Цель освоения учебной дисциплины состоит в формировании у ординатора, обучающегося по специальности «Неонатология», системы общепрофессиональных, универсальных и профессиональных компетенций, необходимых для решения проблем, связанных с врожденными пороками развития и наследственными болезнями в неонатальном периоде, путем оказания квалифицированной медицинской помощи.

Задачи дисциплины:

ознакомление обучающихся с принципами организации и работы лечебно-профилактических учреждений;

получение знаний о роли генетических факторов в развитии врождённых аномалий и наследственных болезней у детей;

получение знаний по этиологии, патогенезу, клинической картине, методам диагностики и профилактики, принципам лечения и реабилитации при врождённой и наследственной патологии у детей;

усовершенствование практических навыков обследования детей с врожденными пороками развития и наследственными болезнями;

формирование навыков прогнозирования осложнений и неотложных состояний у детей с врожденными пороками развития и наследственными болезнями;

приобретение навыков составления плана лечения и реабилитационных мероприятий для детей с врожденными пороками развития и наследственными болезнями, в соответствии с современными стандартами оказания медицинской помощи;

формирование навыка оказания неотложной помощи и проведения реанимационных мероприятий у детей с наследственной патологией;

обучение методам ранней диагностики, в том числе пренатальной и профилактики наследственных болезней обмена веществ.

МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ

Дисциплина «Основы генетики и наследственной патологии» изучается во втором семестре и относится к блоку Б1 программы ординатуры.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 З.Е.

Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы:

Код и наименование индикатора достижения компетенции	
Универсальные компетенции	
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	
УК-1. ИД.1 – Определяет, анализирует проблемные ситуации и разрабатывает аргументированную стратегию для их устранения на основе системного и междисциплинарного подходов	Знать: - основы физиологии, анатомии, патофизиологии неонатального периода
	Уметь: - определять ключевые моменты в развитии патологических состояний периода новорожденности - разрабатывать план ведения пациента с применением междисциплинарного подхода - анализировать и определять тактику лечебного процесса в зависимости от выявленной патологии
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): - применения междисциплинарного подхода при ведении пациента в неонатальном периоде
УК-1. ИД.2 - Применяет современные методы в области медицины и фармации в своей профессиональной деятельности	Знать: - актуальные методики в области медицины и фармации
	Уметь: - использовать современные базы данных в области медицины и фармации в своей профессиональной деятельности - анализировать современные научные публикации
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): - адаптации и применения современных методов дифференциально-диагностического поиска, обследования, ведения пациента, фармакотерапии в рамках своей профессиональной деятельности
Общепрофессиональные компетенции	
ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов	
ОПК-4. ИД.1 – Проводит клиническую	Знать: - методы ранней диагностики основных нозологических форм патологии перинатального и неонатального периодов

диагностику обследование пациента	и	- методики клинического обследования новорожденного ребенка - морфофункциональные особенности здоровых новорожденных, детей, рожденных на разных сроках гестации, новорожденных с патологиями различных органов и систем органов
		Уметь: - правильно собрать генеалогический, акушерско-гинекологический, перинатальный анамнез - составить комплексный план обследования пациента по профилю неонатологии - определить показания к проведению лабораторных и инструментальных методов обследования новорожденного в соответствии с характером патологического процесса и функциональным состоянием пациента
		Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): - оценки клиническое состояние новорожденного ребенка - полного клинического обследования новорожденного ребенка
ОПК-4. ИД.2 Интерпретирует результаты клинической диагностики обследования пациента	и	Знать: - методы клинического обследования, лабораторной и инструментальной диагностики, применяемые в неонатологии - нормы лабораторных и инструментальных методов исследования, характерные для детей в периоде новорожденности, в том числе для детей с очень низкой и экстремально-низкой массой тела, рожденных на разных сроках гестации
		Уметь: - интерпретировать результаты проведенного обследования новорожденного ребенка в зависимости от гестационного возраста и возможной нозологии патологического процесса
		Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): - оценки результатов сбора анамнеза, клинических, инструментальных и функциональных исследований, заключений специалистов и определения тактики дальнейшего ведения пациента
ОПК-5. Способен назначить лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность		
ОПК-5. ИД.1 Определяет тактику лечения пациента	-	Знать: - современные методы терапии заболеваний неонатального периода
		Уметь: - составлять план комплексного оказания медицинской помощи новорожденным
		Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): - определения тактики ведения пациента в период новорожденности в зависимости от выявленной патологии, сроков гестации, тяжести состояния - назначения лечебных мероприятий при заболеваниях, патологических состояниях, в соответствии со стандартом медицинской помощи при данной патологии в рамках специальности "Неонатология"
ОПК-5. ИД.2 Осуществляет назначение медикаментозного и/или немедикаментозного лечения пациента	-	Знать: - основы фармакотерапии, фармакодинамики и фармакокинетики в периоде новорожденности - показания и противопоказания к применению лекарственных препаратов
		Уметь: - проводить комплексное лечение, включая медикаментозную терапию и немедикаментозные методы, новорожденных в зависимости от выявленной патологии
		Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): - определения показаний и противопоказаний к назначению различных методов лечения пациентов в периоде новорожденности
ОПК-5. ИД.3 Оценивает контролирует эффективность и безопасность лечения пациента	и	Знать: - возможные осложнения при применении различных лекарственных препаратов у новорожденных и методы их коррекции - принципы контроля профиля безопасности фармакотерапии новорожденных детей
		Уметь: - выявлять на ранних этапах клинические признаки развития возможных побочных явлений, нежелательных реакций проводимой терапии
		Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): - оценки клинических, лабораторных, инструментальных данных при динамическом наблюдении новорожденных на фоне проводимой терапии - составления профиля безопасности фармакотерапии новорожденного в зависимости от выявленной патологии, тяжести состояния на момент начала терапии и при

		динамическом наблюдении
ОПК-8. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения		
ОПК-8. ИД.1 – Проводит профилактические медицинские осмотры, диспансеризации и осуществляет диспансерное наблюдение за пациентами с заболеваниями неонатального периода		Знать:
		<ul style="list-style-type: none"> - особенности организации проведения профилактических мероприятий в группе новорожденных детей - принципы пренатальной диагностики состояний, угрожающих плоду и новорожденному - методы ранней диагностики и профилактики наследственной и врожденной патологии (МГК, скрининговые программы, программы мониторинга ВПР, подходы к пресимптоматической, предимплантационной, пренатальной диагностике)
		Уметь:
		<ul style="list-style-type: none"> - оценить клиническое состояние новорожденного ребенка, провести полное клиническое обследование ребенка и сформулировать заключение о состоянии здоровья, уровне физического и нервно-психического развития для формирования групп диспансерного наблюдения - осуществлять диспансерное наблюдение за здоровыми новорожденными и за детьми с различной перинатальной патологией в анамнезе, в том числе за новорожденными с очень низкой и экстремально низкой массой тела в соответствии с действующими порядками, стандартами, протоколами и рекомендациями ведения больных различного гестационного возраста - проводить раннюю диагностику наследственных заболеваний для профилактики манифестации клинических симптомов болезни - выявлять показания для назначения пренатальной диагностики с целью предупреждения повторного случая рождения ребёнка с врожденной или наследственной патологией в отягощённых семьях и возникновения наследственной и врожденной патологии у детей супружеских пар из группы риска
		Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):
		<ul style="list-style-type: none"> - проведения профилактических осмотров новорожденных различного гестационного возраста, методами анализа результатов профилактических осмотров
Профессиональные компетенции		
ПК-1 Диагностика заболеваний неонатального периода у новорожденных и недоношенных детей		
ПК-1. ИД.1 - Собирает, интерпретирует и анализирует полученную от родителей и/или законных представителей новорождённого ребенка информацию (жалобы, анамнез жизни, генеалогический анамнез, акушерско-гинекологический анамнез матери, течение настоящей беременности и родов, анамнез заболевания)		Знать:
		<ul style="list-style-type: none"> - методику сбора информации об анамнезе новорожденного ребенка у его родителей и законных представителей - современные подходы к классификации наследственной, врожденной и мультифакториальной патологии
		Уметь:
		<ul style="list-style-type: none"> - правильно собрать генеалогический, перинатальный анамнез для выявления факторов риска возникновения наследственных заболеваний у новорожденных - интерпретировать и анализировать полученную информацию по генеалогическому, акушерско-гинекологическому анамнезу - на основании опроса родителей и законных представителей новорожденного ребенка выявлять факторы риска развития наследственной патологии у новорожденного ребенка
		Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):
		<ul style="list-style-type: none"> - проведения опроса родителей и законных представителей новорожденного ребенка с учетом этики и деонтологии - интерпретации полученной информации для определения факторов риска развития патологических состояний у новорожденного
ПК-1. ИД.2 - Осматривает пациента и выявляет клинические симптомы и синдромы заболеваний неонатального периода		Знать:
		<ul style="list-style-type: none"> - физиологию и патологию плода в перинатальном периоде - физиологию и патологию беременности, родов - физиологию и патологию плода в интранатальном периоде - физиологию и патологию доношенного и недоношенного новорожденного - методику клинического осмотра новорожденного ребенка - методику оценки физического развития новорожденного - основные критерии физиологической адаптации и срыва адаптационных механизмов у новорожденных - основы тератогенеза, механизмы действия различных тератогенов (в том числе,

	<p>лекарственных препаратов) - основные вопросы общей и медицинской генетики (в т.ч. клинической)</p> <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить осмотр новорожденного ребенка по системам органов - проводить оценку неврологического статуса новорожденного - оценивать степень зрелости новорожденного - выявить общие и специфические признаки наследственных заболеваний у новорожденного <p>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</p> <ul style="list-style-type: none"> - оценки состояния новорожденного ребенка - проведения комплексного осмотра новорожденного по системам органов - выявления патологических симптомов у новорожденного и объединения их в синдромы
<p>ПК-1. ИД.3 - Составляет план лабораторных и инструментальных исследований, производит забор биологического материала для проведения анализов, интерпретирует полученные результаты и формулирует предварительный и клинический диагнозы новорожденному ребенку при подозрении на наличие заболевания неонатального периода, в соответствии с действующими порядком оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - действующие порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации по различным нозологиям неонатального периода - особенности забора материала для проведения генетической лабораторной диагностики у новорожденного - показания и противопоказания к проведению лабораторных и инструментальных методов обследования в неонатологии - принципы расчета генетического риска при различных формах наследственных заболеваний - современные методы параклинической и лабораторной (в том числе и специальной генетической) диагностики основных врождённых, наследственных и наследственно обусловленных нозологических форм и патологических состояний <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - составлять комплексный план обследования новорожденного в зависимости от предполагаемого заболевания - интерпретировать полученные результаты лабораторных и инструментальных методов обследования, соотносить их с клинической картиной - проводить дифференциально-диагностический поиск - сформулировать предварительный диагноз на основании результатов клинического осмотра, полученных лабораторных и инструментальных данных - составлять план обследования пациента с предполагаемой наследственной патологией - провести дифференциальную диагностику наследственных заболеваний обмена веществ, обосновать клинический диагноз <p>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</p> <ul style="list-style-type: none"> - составления плана обследования при подозрении на наличие у новорожденного наследственного заболевания - забора биологических жидкостей для проведения генетического исследования - интерпретации полученных данных инструментального и лабораторного обследования - трактовки результатов различных лабораторных показателей (гематологических, биохимических, бактериологических, иммунологических) - дифференциальной диагностики при постановке диагноза наследственного или врождённого заболевания
ПК-2 Назначение лечения пациентам с заболеваниями неонатального периода	
<p>ПК-2. ИД.1 - Разрабатывает план лечения, маршрутизацию пациентов с заболеваниями неонатального периода, назначает лекарственные препараты, лечебное питание и</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - нормативно-правовую базу по вопросам организации медицинской помощи новорожденным - стандарты оказания медицинской помощи новорожденным - основы фармакотерапии в неонатологии - современные методы и подходы к терапии наследственной и наследственно обусловленной патологии: основы генной и клеточной терапии, принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена веществ, принципы фермент-заместительной терапии - показания и противопоказания к применению лекарственных веществ у пациентов с наследственной патологией

немедикаментозное лечение пациентам с заболеваниями неонатального периода в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	-возможные осложнения при применении лекарственных препаратов и методы их коррекции - различные методы введения лекарственных препаратов новорожденным
	Уметь: - определить тактику лечения новорожденных с наследственной патологией - провести симптоматическую терапию с учетом возрастных особенностей и соматического статуса пациента - назначить комплексное лечение, своевременно оценить эффективность лечения, разработать и осуществить мероприятия по предупреждению осложнений - применять приборы и медицинские средства, используемые в неонатологии (кюветы, лампы фототерапии, инфузионные насосы, медицинские аспираторы, небулайзер с маской для новорожденных, желудочные зонды для новорожденных) - определять показания и противопоказания к проведению медикаментозной терапии новорожденному ребенку с наследственной патологией - назначать и проводить лечение новорожденных, в том числе с применением медикаментозной терапии, немедикаментозного лечения, медицинских изделий, в зависимости от выявленного заболевания или патологического состояния - назначить лечебное питание с учетом выявленной наследственной патологии
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): - методикой определения плана лечения новорожденных в зависимости от характера течения патологического процесса - принципами назначения лекарственных препаратов новорожденным при наследственной патологии, навыками выявления и коррекции возможных осложнений терапии - расчета дозы лекарственного препарата в зависимости от срока гестации новорожденного ребенка, характера патологического процесса, наличия сопутствующей патологии - назначения специфической диетотерапии и методикой расчета питания пациентам с наследственными болезнями обмена веществ

Перечень сокращений

- З.Е. – зачетная единица
- ИД – индикатор достижения
- ОПК – общепрофессиональная компетенция
- ОТФ – обобщенная трудовая функция
- ПК – профессиональная компетенция
- ПС – профессиональный стандарт
- ТФ – трудовая функция
- УК – универсальная компетенция
- ФЗ – Федеральный закон