

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

«УТВЕРЖДАЮ»
Директор ГБУЗ МО МОНИКИ
им. М. Ф. Владимирского
_____ К.Э. Соболев
« _____ » _____ 2022г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Наследственные и врожденные заболевания у детей
(адаптационная дисциплина)**

Направление подготовки 31.08.43 Нефрология
Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре
Форма обучения очная
Срок освоения ОП ОП 2 года
Лекции - 6 час
Практические занятия – 48 час
Семинары - 36 часа
Самостоятельная работа - 45час
Контроль – 9 час
Форма контроля - зачет
Всего – 144 час/ 4 З.Е

Москва 2022

Настоящая рабочая программа дисциплины «Наследственные и врожденные заболевания у детей» (адаптационная дисциплина) (Далее - рабочая программа дисциплины) является частью программы ординатуры по специальности 31.08.43 Нефрология.

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре трансплантологии, нефрологии и искусственных органов ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского авторским коллективом под руководством заслуженного деятеля науки РФ, профессора, д.м.н., Ватазина А.В.

Составители:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы
1	Ватазин Андрей Владимирович	Д.м.н., профессор	Зав. кафедрой	МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского
2	Зулькарнаев Алексей Батыргараевич	Д.м.н., доцент	Профессор кафедры	МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 1 от «09» февраля 2022 г.).

Заведующий кафедрой

Ватазин А.В.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.43 Нефрология (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённый Приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1085 (Далее – ФГОС ВО).
2. Общая характеристика образовательной программы.
3. Учебный план образовательной программы.

© Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт им. М.Ф. Владимирского»

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель освоения учебной дисциплины «Наследственные и врожденные заболевания у детей» (адаптационная дисциплина) состоит в овладении знаниями и профессиональными компетенциями, необходимыми для выполнения профессиональной деятельности по оказанию медицинской помощи пациентам с наследственными и врожденными заболеваниями почек у детей.

При этом задачами дисциплины являются:

- получение знаний по этиологии, патогенезу, клинической картине, основных патологических синдромах при наследственных и врожденных заболеваниях почек;
- обучение выбору оптимальных методов обследования пациентов при подозрении на наследственные и врожденные заболевания почек;
- обучения принципам дифференциальной диагностики при наследственных и врожденных заболеваниях почек;
- обучение проведению полного объема лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий у пациентов детского возраста с наследственными и врожденными заболеваниями почек.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ

Дисциплина «Наследственные и врожденные заболевания у детей» (адаптационная дисциплина) изучается во втором семестре обучения и относится к вариативной части, формируемой участниками образовательного процесса Блока Б1 дисциплины. Является дисциплиной по выбору.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 З.Е.

3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫЕ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

В результате изучения дисциплины «Наследственные и врожденные заболевания у детей» (адаптационная дисциплина) у обучающегося формируются следующие профессиональные компетенции (ПК):

Шифр компетенции (УК, ПК)	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:		
		Знать	Уметь	Владеть
ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление	Комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья. Причины	Применять методы ранней диагностики, оценивать полученные результаты, составлять план	Методами раннего выявления основных патологических симптомов и синдромов патогномичных

	здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	факторы, способствующие возникновению распространения заболеваний. Методы профилактики наследственных и врожденных заболеваний почек у детей	лечебно-профилактических мероприятий	для наследственной и врожденной патологии почек. Опытом санитарно-просветительской работы по профилактике врожденных заболеваний у детей (в том числе патологии почек). Методиками формирования здорового образа жизни. Методикой оценки генетического риска развития наследственной патологии почек на основании данных анамнеза жизни, заболевания, генеалогического, антенатального, перинатального анамнеза.
ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Основные патологические симптомы и синдромы при врожденных и наследственных заболеваниях почек у детей. Этиология и патогенез, современная классификация, подходы к диагностике и дифференциальной диагностике врожденных и наследственных заболеваний нефрологии. Методы лабораторной, генетической и инструментальной диагностики врожденных и наследственных заболеваний почек у детей (показания,	Выделить ведущий симптом, синдром, установить диагноз, провести дифференциальную диагностику при подозрении на наследственные и врожденные заболевания почек у детей. Определить показания и противопоказания к проведению лабораторных и инструментальных методов исследования; интерпретировать полученные результаты. Определить показания к медико-генетическому консультированию детей при подозрении на	Навыками постановки диагноза врожденного или наследственного заболевания почек на основании современных классификаций, МКБ. Опытом составления комплексного плана обследования пациента детского возраста при подозрении на наследственные и врожденные заболевания почек. Практическим опытом интерпретации полученных результатов обследования с учетом данных анамнеза, клинической

		противопоказания к проведению, интерпретация полученных результатов с учетом клинической картины и анамнеза заболевания).	наследственные и врожденные заболевания почек.	картины заболевания.
ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании нефрологической медицинской помощи	Основные нозологические формы; основные группы лекарственных препаратов используемых в нефрологии. Современные подходы к ведению пациентов детского возраста с наследственными и врожденными заболеваниями почек. Показания к медикаментозному и немедикаментозному лечению пациентов детского возраста с наследственными и врожденными заболеваниями почек.	Обосновать схему, план и тактику ведения пациента с наследственными и врожденными заболеваниями почек. Определить показания и противопоказания к назначению фармакотерапии, разработать план подготовки больного к терапии, определить соматические противопоказания	Методами подбора адекватной терапии в зависимости от выявленного врожденного/ наследственного заболевания почек. Методиками немедикаментозной терапии при наследственных и врожденных заболеваниях почек. Практическим опытом оценки эффективности терапии, определения показаний к проведению коррекции терапии.

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Виды учебной работы	Всего часов
Аудиторные занятия всего	90
В том числе:	
Лекции	6
Практические занятия	48
Семинар	36
Самостоятельная работа:	45
Часы СР на подготовку к семинарским и практическим занятиям	6
Часы на подготовку к самостоятельной работе	3
Общая трудоёмкость:	144

5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1 Структура дисциплины

Разделы дисциплины	Зачетные единицы	Всего часов	Вид учебной работы и трудоемкость (в часах)			
			ЛЗ	ПЗ	СЗ	СРО

Раздел 1. Наследственные основы патологии почек у детей.		65	3	24	18	20
Раздел 2. Врожденные заболевания почек у детей.		70	3	24	18	25
Зачет		9			6	3
Итого:	4	144	6	48	42	48

5.2 Содержание дисциплины

Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах	Код компетенции
Раздел 1. Наследственные основы патологии почек у детей.	Этиология и патогенез наследственной патологии почек у пациентов детского возраста. Современная классификация наследственных болезней почек. Клинические симптомы, синдромы. Принципы диагностики наследственных болезней почек: Инструментальная, лабораторная, генетическая диагностика. Показания и противопоказания к различным методам диагностики. Принципы лечения наследственных болезней почек у детей: этиотропная терапия; симптоматическая терапия; патогенетическая терапия; заместительная терапия. Генотерапия, принципы.	ПК-1, ПК-5, ПК-6
Раздел 2. Врожденные заболевания почек у детей.	1. Поликистоз почек аутосомно-рецессивный и аутосомно-доминантный. 2. Врожденный нефротический синдром. 3. Наследственный нефрит. 4. Тубулопатии.	ПК-1, ПК-5, ПК-6

5.3 Виды аудиторных занятий:

Семинарские занятия

Общие рекомендации по подготовке к семинарским занятиям. При подготовке к работе во время проведения занятий семинарского типа следует обратить внимание на следующие моменты: на процесс предварительной подготовки, на работу во время занятия, обработку полученных результатов, исправление полученных замечаний. Предварительная подготовка к учебному занятию семинарского типа заключается в изучении теоретического материала в отведенное для самостоятельной работы время, ознакомление с инструктивными материалами с целью осознания задач занятия. Работа во время проведения занятия семинарского типа включает несколько моментов: а) консультирование обучающихся преподавателями с целью предоставления исчерпывающей

информации, необходимой для самостоятельного выполнения предложенных преподавателем задач, б) самостоятельное выполнение заданий согласно обозначенной учебной программой тематики.

Вопросы для обсуждения:

Раздел 1.

Причины и факторы, способствующие возникновению врожденных и наследственных заболеваний почек.

Методы профилактики наследственных и врожденных заболеваний почек у детей.

Принципы ранней диагностики наследственных и врожденных заболеваний почек у детей.

Этиология и патогенез наследственной патологии почек у пациентов детского возраста.

Современная классификация наследственных болезней почек.

Клинические симптомы, синдромы. Принципы диагностики наследственных болезней почек:

Инструментальная, лабораторная, генетическая диагностика. Показания и противопоказания к различным методам диагностики.

Принципы лечения наследственных болезней почек у детей: этиотропная терапия; симптоматическая терапия; патогенетическая терапия; заместительная терапия. Генотерапия, принципы.

Раздел 2.

Аутосомно-рецессивный поликистоз почек. Основные патологические симптомы и синдромы, этиология и патогенез.

Аутосомно-доминантный поликистоз почек. Основные патологические симптомы и синдромы, этиология и патогенез.

Подходы к диагностике и дифференциальной диагностике поликистоза почек. Методы визуализации.

Генетика кистозных заболеваний почек.

Новые подходы к профилактике кистозного поражения почек.

Методы консервативного, паллиативного и радикального хирургического лечения больных с поликистозом почек.

Показания к заместительной терапии у пациентов с поликистозом почек.

Врожденный нефротический синдром. Современная классификация, симптоматика, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы терапии. Показания к заместительной терапии.

Рахитоподобные тубулопатии: Витамин Д –зависимый и резистентный рахиты. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.

Болезнь Де Тони-Дебре-Фанкони. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.

Почечный тубулярный ацидоз. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.

Псевдогипо- и псевдогиперальдостеронизм. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.

Почечная глюкозурия. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.

Синдром Лиддла, синдром Барттера. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.

Практические занятия

Практические занятия представляют особую форму сочетания теории и практики. Их назначение – углубление проработки теоретического материала дисциплины путем регулярной и планомерной самостоятельной работы ординаторов на протяжении всего обучения. Процесс подготовки к практическим занятиям включает изучение нормативных документов, обязательной и дополнительной литературы по рассматриваемому вопросу. Непосредственное проведение практического занятия предполагает: индивидуальные выступления на утренних врачебных конференциях с сообщениями по какому-либо вопросу изучаемой темы; фронтальное обсуждение рассматриваемой проблемы, обобщения и выводы; отработка практических навыков. При подготовке к практическим занятиям ординаторам рекомендуется: внимательно ознакомиться с тематикой практического занятия; прочесть конспект лекции по теме (при наличии), изучить рекомендованную литературу. Практические занятия развивают у ординаторов навыки самостоятельной работы по решению конкретных задач.

Раздел 1.

Проводить раннее выявление основных патологических симптомов и синдромов патогномичных для наследственной и врожденной патологии почек. Составлять план санитарно-просветительской работы по профилактике врожденных заболеваний у детей (в том числе патологии почек).

Собирать данные анамнеза жизни, заболевания, генеалогического, антенатального, перинатального анамнеза ребенка для оценки генетического риска развития наследственной патологии почек.

Проводить осмотр пациентов детского возраста с подозрением на наследственную/ врожденную патологию почек.

Составлять комплексный план обследования пациента при подозрении на наследственную/ врожденную патологию почек

Составлять комплексный план ведения пациента при подозрении на наследственную/ врожденную патологию почек.

Раздел 2.

Провести полную клиническое и параклиническое обследование пациентов при подозрении на врожденное заболевание почек.

На основании данных анамнеза, клинической картины, результатов лабораторных и инструментальных методов обследования установить диагноз врожденного заболевания, наследственной патологии почек у детей.

Составить комплексный план ведения пациента с врожденным заболеванием почек в зависимости от выявленной нозологии, тяжести состояния пациента, уровня компенсации заболевания.

Определить показания и противопоказания к назначению этиотропной, патогенетической, симптоматической терапии пациентам с врожденными заболеваниями почек.

Проводить коррекцию терапии на основании данных обследования пациента с врожденным заболеванием почек.

5.4. Образовательные технологии. Интерактивные образовательные технологии, используемые на аудиторных занятиях Очная форма обучения

Наименование разделов	Используемые образовательные технологии
Раздел 1. Наследственные основы патологии почек у детей.	Доклады на утренних врачебных конференциях; обсуждение докладов; опрос на семинарском занятии; работа в малых группах; дискуссии по проблемным вопросам семинара; обсуждение решений профессионально-ориентированных заданий; отработка практических навыков. Лекционные занятия.
Раздел 2. Врожденные заболевания почек у детей.	

5.5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

Наименование раздела дисциплины	Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Содержание самостоятельной работы обучающихся
Раздел 1. Наследственные основы патологии почек у детей.	Методика осмотра нефрологического пациента. Основные клинические симптомы. Изменения общих анализов мочи и крови при врожденных заболеваниях почек. Лабораторные сдвиги при нарушении функции	Изучение материала, вынесенного на самостоятельную проработку; работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы; поиск (подбор) и обзор литературы и электронных источников информации по дисциплине; подготовка к практическим занятиям; подготовка к зачету. Самостоятельная работа обеспечивает

	<p>почек. Методы определения скорости клубочковой фильтрации в детском возрасте. Нарушения азотистого, электролитного и минерального обмена при врожденных заболеваниях почек. Инвазивные методы обследования пациентов с врожденными заболеваниями почек. Основные визуализирующие методы диагностики в нефрологии.</p>	<p>подготовку ординатора к текущим аудиторным занятиям и промежуточному контролю. Результаты этой подготовки проявляются в активности ординатора на занятиях и успешной сдачи промежуточного контроля. Для овладения знаниями рекомендуется: чтение текста (учебника, первоисточника, дополнительной литературы); составление плана текста; конспектирование текста; работа со справочниками; работа с нормативными документами; использование компьютерной техники, сети Интернет. Для формирования умений рекомендуется отработка практических навыков.</p>
<p>Раздел 2. Врожденные заболевания почек у детей.</p>	<p>Болезнь Hippel-Lindau, бугорковый склероз, медуллярный кистоз. Ювенильные кистозные нефропатии. Генетика, диагностика и дифференциальная диагностика. Возможности консервативного и хирургического лечение кистозных болезней почек. Нефронофтиз Фанкони. Клиническая картина, лабораторная и инструментальная диагностика. Тактика лечения и ведения пациентов. Мультикистозная дисплазия. Этиология, патогенез, клиническая картина, подходы к диагностике и лечению. Наследственный нефрит. Классификация, клиническая картина, диагностика наследственного нефрита. Особенности морфологической картины. Подходы к терапии.</p>	

6. ОЦЕНОЧНЫЕ И МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ ПО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЕ (ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ) ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

6.1. Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану

- зачет.

Форма организации промежуточной аттестации:

- устный опрос по теоретическим вопросам.

6.2. Результаты обучения по дисциплине, которые соотнесены с установленными в программе компетенциями

Код компетенции	Формулировка компетенции ФГОС ВО	Результаты обучения	Показатели оценивания компетенции	Методы контроля
ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	<p>Знать:</p> <p>Комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья.</p> <p>Причины и факторы, способствующие возникновению распространения заболеваний.</p> <p>Методы профилактики наследственных и врожденных заболеваний почек у детей</p> <p>Уметь:</p> <p>Применять методы ранней диагностики, оценивать полученные результаты, составлять план лечебно-профилактических мероприятий</p> <p>Владеть:</p> <p>Методами раннего выявления основных патологических</p>	<p>Причины и факторы, способствующие возникновению врожденных и наследственных заболеваний почек.</p> <p>Методы профилактики наследственных и врожденных заболеваний почек у детей.</p> <p>Принципы ранней диагностики наследственных и врожденных заболеваний почек у детей.</p> <p>Новые подходы к профилактике кистозного поражения почек.</p>	Зачет в виде устного ответа на вопросы

		<p>симптомов и синдромов патогномоничных для наследственной и врожденной патологии почек. Опыт санитарно-просветительской работы по профилактике врожденных заболеваний у детей (в том числе патологии почек). Методиками формирования здорового образа жизни. Методикой оценки генетического риска развития наследственной патологии почек на основании данных анамнеза жизни, заболевания, генеалогического, антенатального, перинатального анамнеза</p>		
ПК-5	<p>Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>	<p>Знать: Основные патологические симптомы и синдромы при врожденных и наследственных заболеваниях почек у детей. Этиология и патогенез, современная классификация, подходы к диагностике и дифференциальной диагностике врожденных и наследственных заболеваний в нефрологии.</p>	<p>Этиология и патогенез наследственной патологии почек у пациентов детского возраста. Современная классификация наследственных болезней почек. Клинические симптомы, синдромы. Принципы диагностики наследственных болезней почек: Инструментальная, лабораторная, генетическая диагностика. Показания и противопоказания к различным методам диагностики. Аутосомно-рецессивный</p>	<p>Зачет в виде устного ответа на вопросы</p>

		<p>Методы лабораторной, генетической и инструментальной диагностики врожденных и наследственных заболеваний почек у детей (показания, противопоказания к проведению, интерпретация полученных результатов с учетом клинической картины и анамнеза заболевания).</p> <p>Уметь: Выделить ведущий симптом, синдром, установить диагноз, провести дифференциальную диагностику при подозрении на наследственные и врожденные заболевания почек у детей. Определить показания и противопоказания к проведению лабораторных и инструментальных методов исследования; интерпретировать полученные результаты. Определить показания к медико-генетическому консультированию детей при подозрении на наследственные и врожденные</p>	<p>поликистоз почек. Основные патологические симптомы и синдромы, этиология и патогенез. Аутосомно-доминантный поликистоз почек. Основные патологические симптомы и синдромы, этиология и патогенез. Подходы к диагностике и дифференциальной диагностике поликистоза почек. Методы визуализации. Генетика кистозных заболеваний почек. Врожденный нефротический синдром. Современная классификация, симптоматика, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Рахитоподобные тубулопатии: Витамин Д – зависимый и резистентный рахиты. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Болезнь Де Тони-Дебре-Фанкони. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Почечный тубулярный ацидоз. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики,</p>	
--	--	---	--	--

		<p>заболевания почек</p> <p>Владеть:</p> <p>Навыками постановки диагноза врожденного или наследственного заболевания почек на основании современных классификаций, МКБ.</p> <p>Опыт составления комплексного плана обследования пациента детского возраста при подозрении на наследственные и врожденные заболевания почек.</p> <p>Практическим опытом интерпретации полученных результатов обследования с учетом данных анамнеза, клинической картины заболевания</p>	<p>интерпретация результатов обследования.</p> <p>Псевдогипо- и псевдогиперальдостеронизм. Этиология, патогенез, клиническая картина.</p> <p>Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования.</p> <p>Почечная глюкозурия. Этиология, патогенез, клиническая картина.</p> <p>Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования.</p> <p>Синдром Лиддла, синдром Барттера. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования.</p>	
ПК-6	<p>Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании нефрологической медицинской помощи</p>	<p>Знать:</p> <p>Основные нозологические формы; основные группы лекарственных препаратов используемых в нефрологии.</p> <p>Современные подходы к ведению пациентов детского возраста с наследственными и врожденными заболеваниями почек.</p>	<p>Принципы лечения наследственных болезней почек у детей: этиотропная терапия; симптоматическая терапия; патогенетическая терапия; заместительная терапия. Генотерапия, принципы.</p> <p>Методы консервативного, паллиативного и радикального хирургического лечения больных с поликистозом почек.</p> <p>Показания к заместительной терапии у</p>	<p>Зачет в виде устного ответа на вопросы</p>

		<p>Показания к медикаментозному и немедикаментозно лечению пациентов детского возраста с наследственными и врожденными заболеваниями почек</p> <p>Уметь: Обосновать схему, план и тактику ведения пациента с наследственными и врожденными заболеваниями почек. Определить показания и противопоказания к назначению фармакотерапии, разработать план подготовки больного к терапии, определить соматические противопоказания</p> <p>Владеть: Методами подбора адекватной терапии в зависимости от выявленного врожденного/ наследственного заболевания почек. Методиками немедикаментозной терапии при наследственных и врожденных заболеваниях почек. Практическим опытом оценки эффективности</p>	<p>пациентов с поликистозом почек. Врожденный нефротический синдром. Принципы терапии. Показания к заместительной терапии. Рахитоподобные тубулопатии: Витамин Д – зависимый и резистентный рахиты. Принципы ведения пациентов. Болезнь Де Тони-Дебре-Фанкони. Принципы ведения пациентов. Почечный тубулярный ацидоз. Принципы ведения пациентов. Псевдогипо- и псевдогиперальдостеронизм. Принципы ведения пациентов. Почечная глюкозурия. Принципы ведения пациентов. Синдром Лиддла, синдром Барттера. Принципы ведения пациентов.</p>	
--	--	---	--	--

		терапии, определения показаний к проведению коррекции терапии		
--	--	---	--	--

6.3. Вопросы для подготовки к зачету:

1. Причины и факторы, способствующие возникновению врожденных и наследственных заболеваний почек.
2. Методы профилактики наследственных и врожденных заболеваний почек у детей.
3. Принципы ранней диагностики наследственных и врожденных заболеваний почек у детей.
4. Этиология и патогенез наследственной патологии почек у пациентов детского возраста.
5. Современная классификация наследственных болезней почек.
6. Клинические симптомы, синдромы. Принципы диагностики наследственных болезней почек:
7. Инструментальная, лабораторная, генетическая диагностика. Показания и противопоказания к различным методам диагностики.
8. Принципы лечения наследственных болезней почек у детей: этиотропная терапия; симптоматическая терапия; патогенетическая терапия; заместительная терапия. Генотерапия, принципы.
9. Аутосомно-рецессивный поликистоз почек. Основные патологические симптомы и синдромы, этиология и патогенез.
10. Аутосомно-доминантный поликистоз почек. Основные патологические симптомы и синдромы, этиология и патогенез.
11. Подходы к диагностике и дифференциальной диагностике поликистоза почек. Методы визуализации.
12. Генетика кистозных заболеваний почек.
13. Новые подходы к профилактике кистозного поражения почек.
14. Методы консервативного, паллиативного и радикального хирургического лечения больных с поликистозом почек.
15. Показания к заместительной терапии у пациентов с поликистозом почек.
16. Врожденный нефротический синдром. Современная классификация, симптоматика, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы терапии. Показания к заместительной терапии.
17. Рахитоподобные тубулопатии: Витамин Д –зависимый и резистентный рахиты. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.

18. Болезнь Де Тони-Дебре-Фанкони. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.
19. Почечный тубулярный ацидоз. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.
20. Псевдогипо- и псевдогиперальдостеронизм. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.
21. Почечная глюкозурия. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.
22. Синдром Лидлла, синдром Барттера. Этиология, патогенез, клиническая картина. Лабораторные и инструментальные методы диагностики, интерпретация результатов обследования. Принципы ведения пациентов.

6.4 Описание показателей и критериев оценивания сформированности компетенций на различных этапах их формирования; шкалы и процедуры оценивания

Оценивание контроля качества подготовки ординаторов по дисциплине «Наследственные и врожденные заболевания у детей» (адаптационная дисциплина)

При оценке знаний учитывается уровень сформированности компетенций:

1. Уровень усвоения теоретических положений дисциплины, правильность формулировки основных понятий и закономерностей.
2. Уровень знания фактического материала в объеме программы.
3. Логика, структура и грамотность изложения вопроса.
4. Умение связать теорию с практикой.
5. Умение делать обобщения, выводы.

Шкала оценивания зачета по дисциплине «Наследственные и врожденные заболевания у детей» (адаптационная дисциплина):

Шкала оценивания устного опроса

Оценка	Критерии выставления оценки
Зачтено	клинический ординатор подробно отвечает на теоретические вопросы.
Не зачтено	отсутствуют ответы на большинство поставленных вопросов, допущены грубые ошибки в изложении материала.

7. МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ, ОПРЕДЕЛЯЮЩИЕ ПРОЦЕДУРЫ ОЦЕНИВАНИЯ ЗНАНИЙ, УМЕНИЙ, НАВЫКОВ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИХ ЭТАПЫ ФОРМИРОВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ.

На семинарских занятиях преподаватель проверяет выполнение самостоятельных заданий, качество усвоения знаний, умений, тем самым определяет уровень сформированности компетенций. Семинары приводят к лучшему закреплению умений и навыков самостоятельной работы, полученных в процессе работы над конспектом лекцией. Назначение семинаров состоит в углубленном изучении дисциплины. Они развивают самостоятельность ординаторов, укрепляют их интерес к науке, научным исследованиям, помогают связывать научно-теоретические положения с дальнейшей практической деятельностью. Вместе с тем семинары являются средством контроля за результатами самостоятельной работы ординаторов.

Практические занятия посвящены изучению нескольких компетенций и включает устный опрос по заранее сформулированным вопросам либо представление докладов/презентаций, подготовленных в рамках самостоятельной работы по заранее сформулированным требованиям. Одним из возможных элементов является решение ситуационных задач, которые максимально приближены к профессиональной деятельности. Требования к ответам ординаторов – самостоятельность в подборе фактического материала и аналитическом отношении к нему, умение рассматривать примеры и факты во взаимосвязи и взаимообусловленности, отбирать наиболее существенные из них. В процессе выполнения практической работы обучающийся имеет право на получение индивидуальных консультаций у преподавателя. Практические занятия должны обеспечивать формирование, прежде всего, компонентов «владеть» заданных дисциплинарных компетенций.

8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ, ИНФОРМАЦИОННОЕ И МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

8.1 Основная и дополнительная литература по дисциплине:

Основная литература:¹

Наименование	Автор	Год и место издания	Год обучения	Электр. адрес ресурса
Нефрология. Клинические рекомендации	Под ред. Е.М. Шилова	Москва: ГЭОТАР -Медиа, 2020 г.	1	https://emll.ru/find?iddb=17&ID=RUCML-BIBL-0001538908
Нефрология: национальное руководство	А. В. Смирнов и др.	Москва: ГЭОТАР -Медиа, 2020 г.	1	https://emll.ru/find?iddb=17&ID=RUCML-BIBL-0001542195
Руководство по нефрологии	Под ред. Роберта В. Шрайера	М.: ГЭОТАР -Медиа 2009.	1	https://emll.ru/find?iddb=17&ID=RUCML-BIBL-0000747508

Наследственные болезни почек у детей: руководство для врачей	Савенкова Н. Д., Левиашвили Ж.Г., Андреева Э. Ф. [и др.].	Санкт-Петербург: Левша. Санкт-Петербург, 2020 г.	1	https://emll.ru/find?iddb=17&ID=RUCML-BIBL-0001561215
--	---	--	---	---

Дополнительная литература:²

Наименование	Автор	Год и место издания	Год обучения	Электр. адрес ресурса
Поликистоз почек: актуальные проблемы диагностики и лечения	под редакцией Г. А. Маковецкой [и др.]	Москва: Российский университет дружбы народов, 2019 г.	1	https://emll.ru/find?iddb=17&ID=RUCML-BIBL-0001533876

8.2 Перечень современных профессиональных баз данных, используемых для освоения образовательной программы:

1. <http://pravo-minjust.ru/>
2. <https://minzdrav.gov.ru/documents/>
3. <http://www.euro.who.int/main/WHO/Home/TopPage?language=Russian>
4. <http://www.medical-law.narod.ru>

8.3 Перечень информационных справочных систем, используемых для освоения образовательной программы:

1. <http://www.consultant.ru/>
2. <https://www.monikiweb.ru/>
3. <https://emll.ru/newlib/>

8.4 Комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства.

ESET Smart Security Business Edition for 1070 users. Договор 0348200027019000103 от 30.04.2019;

Apache Open Office;
LibreOffice;

поставка компьютерного оборудования, включая программное обеспечение (Microsoft office) договор № 0348200027016000735-0042770-02 от 15.12.2016;

электронный библиотечный абонемент ЦНМБ №42/10 от 30.10.2019, в том числе отечественного производства;

Консультант плюс – договор 0348200027021000164 от 25.05.2021;

1С: Университет ПРОФ 1840935 24.06.2021;

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Материально-технического обеспечение по дисциплине включает в себя специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе:

Название дисциплины	Наименование объекта (помещения) и перечень основного оборудования
Наследственные и врожденные заболевания у детей (адаптационная дисциплина)	Аудитории, оборудованные мультимедийными средствами обучения, позволяющими использовать симуляционные технологии, с типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально; Помещения, предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами, оснащенные специализированным оборудованием и медицинскими изделиями (тонометр, стетоскоп, фонендоскоп, термометр, медицинские весы, ростометр, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, аппарат для интраоперационного сбора крови и сепарации форменных элементов, аппарат для заместительной почечной терапии, аппарат для неинвазивной искусственной вентиляции легких, стойка инфузионная, неинвазивный гемодинамический монитор, аппарат "искусственная почка", медицинское кресло для проведения диализа, аппарат для проведения перитонеального диализа, система водоподготовки для осуществления диализ, миксер для приготовления диализного раствора, иономер (натрий, калий, кальций), инфузomat, анализатор биохимический, анализатор гематологический) и расходным материалом; Материально-техническая база соответствует действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивает проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической работы обучающихся, предусмотренной учебным планом.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся: оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Института.