ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ
«НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ДЕТСТВА МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»

ПРИНЯТО
Ученым советом
ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
Протокол № 6
«28» июня 2023 г.

УТВЕРЖДАЮ
Директор
_____ Н.Д. Одинаева
«28» июня 2023 г.
Приказ № 100А

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ФАКУЛЬТАТИВНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА И ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

Специальность 31.08.19 Педиатрия
Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре
Форма обучения очная
Срок освоения ОПОП 2 года

Мытищи 2023

Настоящая рабочая программа факультативной дисциплины **«Медицинская генетика и орфанные заболевания»** (Далее - рабочая программа факультативной дисциплины) является частью программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.19. Педиатрия.

Рабочая программа дисциплины подготовлена авторским коллективом ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области» под руководством Одинаевой Нуринисо Джумаевны, д-ра мед. наук.

Список разработчиков РП:

№ п/п	Фамилия Имя Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность
1.	Одинаева Нуринисо Джумаевна	д-р мед. наук,	Директор ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
2	Кондратьева Елена Ивановна	д-р мед. наук, профессор	Заместитель директора по научной работе ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
3	Лошкова Елена Владимировна	канд. мед. наук, доцент	Ведущий научный сотрудник научно-организационного отдела ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
4	Шадрина Вера Владиславовна	канд. мед. наук, доцент	Заведующая кафедрой клинической генетики и орфанных заболеваний ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
5	Смбатян Сиран Мануковна	д-р мед. наук, доцент	Главный научный сотрудник научно – организационного отдела ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
6	Левашева Светлана Владимировна	канд. мед. наук, доцент	старший научный сотрудник научно – организационного отдела ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
7	Петрова Анастасия Сергеевна	канд. мед. наук, доцент	Заведующая кафедрой неонатологии, ведущий научный сотрудник отдела неонатальной медицины и когнитивного развития ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
8	Горбунов Сергей Георгиевич	д-р мед. наук, доцент	Заведующий кафедрой детских инфекционных заболеваний и эпидемиологии, заведующий отделом детских инфекционных заболеваний ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
9	Хавкин Анатолий Ильич	д-р мед. наук, профессор	Заведующий кафедрой гастроэнтерологии и диетологии им. А.В. Мазурина, главный научный сотрудник отдела педиатрии, главный научный сотрудник научно-организационного отдела ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»

10	Малахов Александр Борисович	д-р мед. наук, профессор	Заведующий отделом педиатрии ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
11	Максимычева Татьяна Юрьевна	канд. мед. наук	Заведующий отделом наследственных и метаболических заболеваний ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
12	Захарова Нина Ивановна	д-р мед. наук, профессор	Заведующий отделом неонатальной медицины и когнитивного развития ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
13	Воронкова Анна Юрьевна	канд. мед. наук	Ведущий научный сотрудник отдела наследственных и метаболических заболеваний ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
14	Мельяновская Юлия Леонидовна	-	Научный сотрудник научно-организационного отдела ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»

Рабочая программа факультативной дисциплины обсуждена и одобрена на заседании учебно-методической комиссии ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области» (Протокол №1 от «07» июня 2023 г.).

Председатель учебно-методической комиссии, д-р мед. наук,
_____ Л.А. Пак «07» июня 2023 г.

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании Ученого совета ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области» Протокол №6 от «28» июня 2023 г.).

Председатель ученого совета, д-р мед. наук,
_____ Н.Д. Одинаева «28» июня 2023 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный закон Российской Федерации от 29 декабря 2012 года № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации».
2. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.19 «Педиатрия», утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 9 января 2023 года № 9.
3. Общая характеристика основной профессиональной образовательной программы.
4. Учебный план образовательной программы.

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ФАКУЛЬТАТИВНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель освоения факультативной дисциплины

Актуальность введения **факультативной** дисциплины «Медицинская генетика и орфанные заболевания» обусловлена неуклонным ростом числа пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями. Данная дисциплина является основой для формирования у ординаторов, обучающихся по специальности «Педиатрия», системы универсальных, общепрофессиональных и профессиональных знаний и компетенций об основных разделах медицинской генетики и орфанной патологии у детей, необходимых для самостоятельной профессиональной деятельности врача-педиатра в условиях первичной медико-санитарной, амбулаторной и стационарной сети.

Задачи дисциплины:

1. совершенствование знаний и приобретение новых компетенций по вопросам медицинской генетики и орфанной патологии у детей;
2. организация и порядок оказания медицинской помощи детям с орфанными заболеваниями;
3. совершенствование знаний о современных методах диагностики и лечения орфанных заболеваний;
4. изучение основных симптомов редких генетических заболеваний;
5. разработка современных реабилитационных программ и профилактических мероприятий.
6. формирование умений развитие навыков по практическому применению методов, моделей обследования, обоснования и выбора методов лечения детей с различной патологией, профилактики заболеваний и диспансеризации; правилам ведения медицинской документации.

1.1. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ

Факультативная дисциплина «Медицинская генетика и орфанные заболевания» изучается в четвертом семестре и относится к блоку ФДТ.1 программы ординатуры, части, формируемой участниками образовательных отношений.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4,5 З.Е.

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

Наименование категории (группы) общепрофессиональных компетенций	Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)	
Деятельность в сфере информационных технологий	**ОПК-1 Способен использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности и соблюдать правила информационной безопасности**		
	ОПК-1.1. Использует медицинские информационные системы (МИС) в профессиональной деятельности, соблюдает правила информационной безопасности (при необходимости можно про безопасность сделать отдельный индикатор).	Знать	-Принципы использования источников информации – национальными и международными базами данных, электронными библиотечными системами, специализированными программами для реализации профессиональной деятельности; -Принципы создания и поддержки информационных баз исследований и нормативно-методических баз по своим профессиональным интересам; -Правила информационной безопасности;
		Уметь	-Использовать источники информации – национальные и международные базы данных, электронные библиотечные системы, специализированные программы для реализации профессиональной деятельности; -Создавать и поддерживать информационные базы исследований и нормативно-методические базы по своим профессиональным интересам; -Использовать правила информационной безопасности;
		Владеть	-Методикой использования источников информации – национальными и международными базами данных, электронными библиотечными системами, специализированными программами для реализации профессиональной деятельности; -Методикой создания и поддержки информационных баз исследований и нормативно-методических баз по своим профессиональным интересам; -Методикой информационной безопасности;
	ОПК-1.2. Использует современные информационно-коммуникационные технологии в рамках системы непрерывного медицинского образования для профессионального и личностного развития	Знать	-Принципы использования источников информации – национальными и международными базами данных, в том числе, Orphanet и OMIM, вебсайтами баз данных по генетике, электронными библиотечными системами, специализированными программами для реализации профессиональной деятельности; -Принципы создания и поддержки информационных баз исследований и нормативно-методических баз по своим профессиональным интересам; -Правила информационной безопасности;
		Уметь	-Использовать источники информации – национальные и международные базы данных, в том числе Orphanet и OMIM, вебсайтами баз данных по генетике, электронные библиотечные системы, специализированные программы для реализации профессиональной деятельности;

			-Создавать и поддерживать информационные базы исследований и нормативно-методические базы по своим профессиональным интересам; -Использовать правила информационной безопасности;
		Владеть	-Методикой использования источников информации – национальными и международными базами данных, в том числе Orphanet и OMIM, вебсайтами баз данных по генетике электронными библиотечными системами, специализированными программами для реализации профессиональной деятельности; -Методикой создания и поддержки информационных баз исследований и нормативно-методических баз по своим профессиональным интересам; -Методикой информационной безопасности;
	ОПК-1.3. Способен использовать телемедицинские технологии при организации оказания медицинской помощи населению.	Знать	-Принципы использования источников информации – национальными и международными базами данных, в том числе Orphanet и OMIM, вебсайтами баз данных по генетике электронными библиотечными системами, специализированными программами для реализации профессиональной деятельности; -Принципы создания и поддержки информационных баз исследований и нормативно-методических баз по своим профессиональным интересам; -Правила информационной безопасности;
		Уметь	-Использовать источники информации – национальные и международные базы данных, электронные библиотечные системы, специализированные программы для реализации профессиональной деятельности; -Создавать и поддерживать информационные базы исследований и нормативно-методические базы по своим профессиональным интересам; -Использовать правила информационной безопасности;
		Владеть	-Методикой использования источников информации – национальными и международными базами данных, электронными библиотечными системами, специализированными программами для реализации профессиональной деятельности; -Методикой создания и поддержки информационных баз исследований и нормативно-методических баз по своим профессиональным интересам; -Методикой информационной безопасности;
Медицинская деятельность	**ОПК-4 Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов**		
	ОПК-4.1. Осуществляет сбор информации о состоянии здоровья матери ребенка, течении и исходах предыдущих беременностей и родов, течении настоящей беременности и родов, семейный анамнез,	Знать	- Методику клинической диагностики и обследование пациентов; -Показания и противопоказания для направления пациентов на лабораторные и инструментальные обследования;
		Уметь	-Проводить клиническую диагностику и обследование пациентов; - Направлять пациентов на лабораторные, в том числе молекулярно-генетические исследования, и инструментальные обследования;

	составление родословной, динамике состояния ребенка после рождения, проводит клинический осмотр и оценку состояния ребенка	Владеть	- Методикой клинического обследование пациентов; сбора семейного анамнеза, построения родословной - Принципами оформления документации для направления пациентов на лабораторные и инструментальные обследования;
	ОПК-4.2. Обосновывает, назначает и интерпретирует результаты полученных лабораторных и инструментальных методов обследования детей в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Знать	- Методику клинической диагностики и обследование пациентов; -Показания и противопоказания для направления пациентов на лабораторные, в том числе, молекулярно-генетические исследования и инструментальные обследования;
		Уметь	-Проводить клиническую диагностику и обследование пациентов; - Направлять пациентов на лабораторные и инструментальные обследования;
		Владеть	- Методикой клинического обследование пациентов; - Принципами оформления документации для направления пациентов на лабораторные и инструментальные обследования;
	ОПК-4.3. При необходимости назначает консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. с целью правильного формулирования клинического диагноза с учетом действующей МКБ и определения тактики дальнейшего ведения ребенка	Знать	- Методику клинической диагностики и обследование пациентов; -Показания и противопоказания для направления пациентов на лабораторные и инструментальные обследования;
		Уметь	-Проводить клиническую диагностику и обследование пациентов; - Направлять пациентов на лабораторные и инструментальные обследования;
		Владеть	- Методикой клинического обследование пациентов; - Принципами оформления документации для направления пациентов на лабораторные и инструментальные обследования;
	ОПК-5 Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность		
	ОПК-5.1. Разрабатывает план лечения детей соответствии с действующими	Знать	- Основные принципы лечения при наследственных и орфанных заболеваниях и (или) состояниях; - Принципы контроля эффективности и безопасности назначенного лечения;
		Уметь	- Определять показания и противопоказания для лечения;

	порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами) лечения) с учетом стандартов медицинской помощи.		-Назначать лечение, выбирать тактику при заболеваниях и (или) состояниях в зависимости от возрастной категории; - Контролировать эффективность и безопасность назначенного лечения
		Владеть	- Принципами контроля эффективности и безопасности назначенного лечения; - Методикой лечение пациентов при заболеваниях и (или) состояниях;
	ОПК-5.2. Назначает лекарственные препараты детям в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами) и оценивает эффективность и безопасность проводимого лечения	Знать	- Основные принципы лечения при заболеваниях и (или) состояниях; - Принципы контроля эффективности и безопасности назначенного лечения;
		Уметь	- Определять показания и противопоказания для лечения наследственных и орфанных заболеваний; -Назначать лечение, выбирать тактику при заболеваниях и (или) состояниях в зависимости от возрастной категории; - Контролировать эффективность и безопасность назначенного лечения
		Владеть	- Принципами контроля эффективности и безопасности назначенного лечения; - Методикой лечение пациентов при заболеваниях и (или) состояниях;
	ОПК-5.3. Назначает немедикаментозное лечение детям, в том числе с применением медицинских изделий в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения)	Знать	- Основные принципы лечения при наследственных и орфанных заболеваниях и (или) состояниях; - Принципы контроля эффективности и безопасности назначенного лечения;
		Уметь	- Определять показания и противопоказания для лечения; -Назначать лечение, выбирать тактику при заболеваниях и (или) состояниях в зависимости от возрастной категории; - Контролировать эффективность и безопасность назначенного лечения
		Владеть	- Принципами контроля эффективности и безопасности назначенного лечения; - Методикой лечение пациентов при заболеваниях и (или) состояниях;
	ОПК-8 Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения		
	ОПК-8.1. Проводит санитарно-просветительную работу по сохранению здоровья детей, поддержке грудного вскармливания, рациональному питанию, физической активности.	Знать	-Принципы профилактики и формирования здорового образа жизни; - Принципы проведения расширенного неонатального скрининга и пренатальной диагностики и методов вспомогательных репродуктивных технологий -Методы санитарно-гигиенического просвещения населения с целью профилактики рождения детей с орфанными заболеваниями; - Критерии эффективности профилактической работы с населением;
		Уметь	-Проводить разъяснительную работу по профилактике наследственных и орфанных (неонатальный скрининг и пренатальная диагностика, методы вспомогательных репродуктивных технологий (ЭКО, ИКСИ и другие) и

			формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения; -Анализировать и контролировать эффективность профилактической работы с населением;
		Владеть	-Навыком беседы о профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения; -Методикой анализа и контроля эффективности профилактической работы с населением;
	ОПК-8.2 Организует и проводит профилактические медицинские мероприятия по охране здоровья детей	Знать	-Принципы профилактики и формирования здорового образа жизни; -Методы санитарно-гигиенического просвещения населения; - Критерии эффективности профилактической работы с населением;
		Уметь	-Проводить разъяснительную работу по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения; -Анализировать и контролировать эффективность профилактической работы с населением;
		Владеть	-Навыком беседы о профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения; -Методикой анализа и контроля эффективности профилактической работы с населением;
	ОПК-9 Способен проводить анализ медико-статистической информации, вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала		
	ОПК-9.1. Владеет методикой проведения анализа медико-статистических показателей смертности, заболеваемости, инвалидности и правильно использует в работе персональные данные пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну	Знать	- Методику анализа медико-статистической информации; - Принципы ведения и виды медицинской документации;
		Уметь	-Владеть методиками анализа медико-статистической информации; -Анализировать медико-статистическую информации; -Вести медицинскую документацию; - Организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала;
		Владеть	- Методиками анализа медико-статистической информации; -Навыком анализа медико-статистической информации; - Навыком организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
	ОПК-9.2. Составляет план работы и отчет о своей работе и ведет медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа	Знать	- Методику анализа медико-статистической информации; - Принципы ведения и виды медицинской документации;
		Уметь	-Владеть методиками анализа медико-статистической информации; -Анализировать медико-статистическую информации; -Вести медицинскую документацию;

			- Организовывать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала;
		Владеть	- Методиками анализа медико-статистической информации; -Навыком анализа медико-статистической информации; - Навыком организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Медицинская деятельность	**ПК-1 Обследование детей с целью установления диагноза**		
	ПК-1.1 Осуществляет сбор анамнеза, оценивает факторы риска реализации заболеваний	Знать	-методику сбора и оценки анамнеза жизни ребенка (данных о состоянии здоровья ребенка, начиная с антенатального периода (беременность), интранатального периода, неонатального периода; неонатального скрининга, перенесенные заболевания, получаемых в течение последних трех месяцев антимикробных препаратов, профилактические прививки и поствакцинальные осложнения), -методику сбора и оценки анамнеза о состоянии здоровья родственников 1 и 2 степени родства, посторенние родословных.
		Уметь	-собирать и оценивать анамнез жизни ребенка. - собирать и оценивать наследственный анамнез, данные неонатального скрининга. -устанавливать контакт с ребенком и его законными представителями.
		Владеть	-методологией сбора анамнеза жизни, наследственного анамнеза,
	ПК-1.2. Проводит клиническую диагностику и обследование пациентов с заболеваниями, требующими оказания экстренной, неотложной, специализированной, в том числе, высокотехнологичной, паллиативной медицинской помощи.	Знать	-особенности клинической картины пациентов с наследственными и орфанными заболеваниями, требующих оказания экстренной, неотложной, специализированной, в том числе, высокотехнологичной, паллиативной медицинской помощи.
		Уметь	-диагностировать заболевания, требующие оказания экстренной, неотложной, специализированной, в том числе, высокотехнологичной, паллиативной медицинской помощи.
		Владеть	-методологией оценки клинической картины и дифференциальной диагностики заболеваний, требующих оказания экстренной, неотложной, специализированной, в том числе, высокотехнологичной, паллиативной медицинской помощи.
	ПК-1.3 Направляет пациентов на лабораторные и инструментальные обследования, консультации узких специалистов.	Знать	-показания для назначения параклинических (лабораторных, в том числе молекулярно-генетических, инструментальных методов диагностики), направления пациента к узким специалистам
		Уметь	-направлять пациента на диагностическое, в том числе молекулярно-генетическое, инструментальное обследование, в том числе, к узким специалистам и генетикам.
		Владеть	-методологией комплексной оценки состояния пациента и определение показаний для направления пациента на консультацию к узким специалистам

	ПК-2 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности		
	ПК-2.1. Владеет методикой назначения диетотерапии, лекарственной терапии и немедикаметозных методов лечения. Оценивает их эффективность и безопасность.	Знать	-правила получения добровольного информированного согласия родителей и детей старше 15 лет на медицинское вмешательство. -современные методы лечения (медикаментозного и немедикаментозного) с учетом действующих клинических рекомендаций и нормативно-правовых документов. -современные лекарственные препараты и медицинские изделия (механизм действия, показания, противопоказания, нежелательные побочные явления) -показания для назначения специализированного лечебного питания после диагностики наследственных болезней обмена и правила определения потребности в лечебном питании при наследственных и орфанных заболеваниях.
		Уметь	-назначать терапию: медикаментозную, немедикаментозную, диетотерапию с учетом действующих клинических рекомендаций и нормативно-правовых документов. -оценивать эффективность и безопасность терапии, выявлять и своевременно регистрировать нежелательные побочные явления лекарственных средств. -контролировать и повышать приверженность к терапии, в том числе, рекомендованной врачами-специалистами.
		Владеть	-методологией назначения медикаментозной и немедикаментозной терапии. -методологией определения потребности в продуктах специализированного лечебного питания в зависимости от диагностированного орфанного заболевания
	ПК-2.2. Оказывает экстренную, неотложную, специализированную, в том числе, высокотехнологичную, паллиативную медицинскую помощь.	Знать	- нормативно-правовой базу оказания экстренной, неотложной, специализированной, в том числе, высокотехнологичной, паллиативной медицинской помощи у детей с наследственными и орфанными заболеваниями.
		Уметь	-оказывать экстренную, неотложную, специализированную, в том числе, высокотехнологичную, паллиативную медицинскую помощь.
		Владеть	-методологией оказания экстренной, неотложной, специализированной, в том числе, высокотехнологичной, паллиативной медицинской помощи с учетом действующих нормативно-правовых документов (приказы, распоряжения), клинических рекомендаций, стандартов оказания медицинской помощи и локальных протоколов.
	ПК-4 Проведение профилактических мероприятий, в том числе, санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей		
	ПК-4.1. Организует диспансерное наблюдение за детьми	Знать	-нормативно-правовые акты, регламентирующие порядок лекарственного обеспечения,

			-принципы диспансерного наблюдения и показания для направления ребенка на обследование (лабораторное, инструментальное, врачами - специалистами)
		Уметь	- осуществлять расчет и заказывать лекарственное обеспечение и обеспечение изделиями медицинского назначения детей с наследственными и орфанными заболеваниями, -осуществлять диспансерное наблюдение за детей с наследственными и орфанными заболеваниями, в соответствии с нормативными документами (приказы, клинические рекомендации, стандарты оказания медицинской помощи).
		Владеть	- методологией диспансерное наблюдение за детьми с наследственными и орфанными заболеваниями, - методологией лекарственного обеспечения диспансерное наблюдение детей с наследственными и орфанными заболеваниями.
	ПК-4.2 Назначает лечебно-оздоровительные мероприятия. Проводит разъяснительную работу по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения.	Знать	-критерии распределения детей на группы здоровья и лечебно – оздоровительные мероприятия с учетом группы здоровья. -принципы применения специфической (вакцинация, иммунизация) и неспецифической иммунопрофилактики, показания и противопоказания, нежелательные побочные явления вакцинации
		Уметь	-осуществлять и контролировать проведение иммунопрофилактики. -проводить лечебно-оздоровительные, санитарно-противоэпидемические мероприятия.
		Владеть	-методологией проведения лечебно-оздоровительных, санитарно-противоэпидемических мероприятий, иммунопррофилактики.
	ПК-5 Организация деятельности медицинского персонала и ведение медицинской документации		
	ПК-5.1. Владеет методологией проведения внутреннего контроля качества и безопасности медицинской помощи, анализа статистических показателей, контроля деятельности среднего медицинского персонала и ведения медицинской документации.	Знать	-теоретические основы распространенности орфанной патологии в РФ и Московской области и принципы анализа показателей заболеваемости, инвалидности, смертности; -принципы подготовки отчета о статистических показателях работы; -принципы проведения внутреннего контроля качества и безопасности медицинской помощи.
		Уметь	-контролировать деятельность среднего медицинского персонала;
		Владеть	-методологией анализа показателей заболеваемости, инвалидности, смертности и других статистических показателей, необходимых для работы в стационаре и на участке; -методологией проведения внутреннего контроля качества и безопасности медицинской помощи; -методологией ведения медицинской документации в медицинской информационной системе.

2.СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Структура дисциплины

№ п/п	Разделы дисциплины		Всего часов	Вид учебной работы и трудоемкость (в часах)			
				ЛЗ	ПЗ	СЗ	СРО
1	Организация и порядок оказания помощи детям с редкими (орфанными) заболеваниями		18	4	6	2	6
2	Неонатальный скрининг, пренатальная диагностика		18	4	6	2	6
3	Врожденная половая зрелость центрального генеза и эндокринопатии. Гемолитикоуремический синдром и наследственные заболевания почек.		9	2	3	1	3
4	Болезни накопления.		9		2	4	3
5	Первичные иммунодефициты и болезни крови		18		4	8	6
6	Наследственные болезни обмена. Нарушения обмена меди.		9		3	3	3
7	Нарушения обмена жирных кислот.		9		3	3	3
8	Наследственные заболевания легких		9		2	4	3
9	Нервно-мышечные заболевания.		18		2	10	6
10	Заболевания костной системы.		18		2	10	6
11	Другие редкие болезни, в том числе заболевания кожи.		18		2	10	6
12	Зачет		9				
13	Общая трудоёмкость дисциплины	часы/ зачетные единицы	162	10	35	57	51

2.2. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование раздела дисциплины	Содержание разделов в дидактических единицах, в том числе самостоятельной работы	Оценочные средства	Код компетенции	Методы контроля
Раздел 1. Организация и порядок оказания помощи детям с редкими (орфанными) заболеваниями	1.1.Организация и порядок оказания помощи детям с редкими (орфанными) заболеваниями.	*Пример вопросов*: 1. Перечислить основные документы, приказы, распоряжения МЗ РФ, регламентирующие по организации и порядку оказания медицинской помощи детям с редкими (орфанными) заболеваниями. 2. Опишите суть клинико-генеалогического метода 3. Дайте определение понятия типам наследования заболеваний.	ОПК-1.1. ОПК-1.2. ОПК-1.3. ОПК-9.1. ОПК-9.2. ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-4.1. ПК-4.2. ПК-5.1.	Устный опрос по вопросам
	1.2.Семиотика наследственных болезней и синдромологический подход к диагностике.	*Пример вопросов*: 1.Принцип группировки информации о больном и его болезни. 2. Перечислить симптомы наследственных болезней и диагностическое значение специфических симптомокомплексов. 3. Дайте характеристику микроаномалиям развития (МАР). Понятие и терминология. Клиническое значение. Индексы МАР.	ОПК-1.1. ОПК-1.2. ОПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-4.1. ПК-4.2. ПК-5.1.	Устный опрос по вопросам
	1.3. Методы лабораторной диагностики наследственных болезней детского возраста. Лабораторные тесты для диагностики наследственной патологии. Оценка лабораторно-функциональных данных.	*Пример вопросов:* 1. Перечислите лабораторные тесты для диагностики наследственной патологии. *2.* Молекулярно -диагностические методы, новые технологии массового обследования новорожденных. *3.*Общее представление об вебсайтах Базы МГНЦ по генетике [http://seqdb.med-gen.ru/ (дата обращения 05.01.2023)], Exome Aggregation Consortium [http://exac.broadinstitute.org/ (дата обращения 05.01.2023)], Genome Aggregation Database	ОПК-1.1. ОПК-1.2. ОПК-1.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3.	Устный опрос по вопросам

		[http://gnomad.broadinstitute.org (дата обращения 05.01.2023)], Exome Variant Server [http://evs.gs.washington.edu/EVS/ (дата обращения 05.01.2023)], 1000 Genomes Project [http://browser.1000geno-mes.org/index.html (дата обращения 05.01.2023)], dbSNP [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp (дата обращения 05.01.2023)], dbVar [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/dbvar (дата обращения 05.01.2023)], OMIM [http://www.omim.org/ (дата обращения 05.01.2023)], Human Gene Mutation Database [http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/in-dex.php (дата обращения 05.01.2023)], Clin Var [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clin-var/ (дата обращения 05.01.2023)], Human Genome Variation Society [http://www.hgvs.org/dblist/dblist.html (дата обращения 05.01.2023)], DECIPHER [https://decipher.san-ger.ac.uk (дата обращения 05.01.2023)]. 4.Информация о Базах Orphanet и OMIM 5.Оценка лабораторно-функциональных данных. 6.Значение функциональных методов для оценки степени поражения органов и систем при наследственных заболеваниях.		
Раздел 2. Неонатальный скрининг, пренатальная диагностика.	Неонатальный скрининг. Расширенный неонатальный скрининг в РФ.	*Примеры вопросов*: 1. Рекомендации по включению заболеваний в неонатальный скрининг 2. Новые технологии массового скринирования новорожденных. 3. Этические проблемы неонатального скрининга и информированное согласие. 4. Алгоритм расширенного неонатального скрининга. 5. Принципы лечения наследственных заболеваний, выявленных при проведении неонатального скрининга.	ОПК-1.1. ОПК-1.2. ОПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-4.1. ПК-4.2. ПК-5.1.	Устный опрос по вопросам

Раздел 3. Врожденная половая зрелость центрального генеза и эндокринопатии. Гемолитикоуремический синдром. Наследственные заболевания почек.	3.1. Врожденная половая зрелость центрального генеза. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов*: 1.Перечислите клико-лабораторные критерии преждевременного полового созревания 2. Исследование гормонального профиля ППС 3. Перечислите клинико-лабораторные критерии задержки полового развития. 4. Значение гормонального профиля в подтверждении 5. Диагноза задержки полового созревания. 6.Перечислите основные принципы лечения врожденной половой зрелости центрального генеза	ОПК-8.1. ОПК-8.2. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
	3.2.Гемолитикоуремический синдром атипичный (АГУС). Этиология. Патогенез. Генетика. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Пример вопросов:* 1. Дайте определение понятия АГУС. 2. Основная классификация и виды. 3. Опишите клинические проявления. 4. Перечислите принципы лечения.	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3.	Устный опрос по вопросам
	3.3. Наследственные заболевания почек. Классификация Генетика. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Пример вопросов:* 1. Аномалии развития почек: роль генетических факторов, диагностика, тактика ведения. 2. Синдром Альпорта (наследственный нефрит): клинические проявления, генетика, диагностика, дифференциальная диагностика, тактика ведения. 3. Тубулопатии: клинические проявления, генетика, генетика, диагностика, дифференциальная диагностика, тактика ведения.	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3.	Устный опрос по вопросам
Раздел 4. Болезни накопления.	4.1. Общие понятия о болезнях накопления. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика.	*Примеры вопросов:* 1. Дайте определение понятия о лизосомах как органеллах. 2. Перечислите основные их функции 3. Классификация общая болезней накопления	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2.	Устный опрос по вопросам

	Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	4. Дайте характеристику типов болезней накопления	ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	
	4.2. Мукополисахаридоз 1-7 типов. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов:* 1.Опишите особенности клинической картины в зависимости от степени и характера структурных дефектов лизосом. 2. Охарактеризуйте клиническую картину. 3.Перечислите основные принципы реабилитации пациентов с МПС. 4. Принципы ферментозамеситтельной терапии с лизосомными болезнями накопления.	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
Раздел 5 Первичные иммунодефициты и болезни крови.	5.1. Апластическая анемия, неуточненная. Наследственный дефицит факторов II, VII, X. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Пример вопросов*: 1.Определение понятия. 2.Основныев критерии постановки апластической анемии. 3. Принципы и виды классификаций. 4. Опишите клинические проявления. 5. Проведите дифференциальноую диагностику анемий. 6.Принципы лечения.	ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
	5.2. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура. Дефект в системе комплемента. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия.	*Пример вопросов:* 1. Охарактеризуйте этиологию, клинику, диагностику и дифференциальный диагноз, особенности терапии ИТП. 2. Назовите классификационные критерии постановки диагноза ИТП. 3. Перечислите основные принципы лечения 4. Перечислите меры профилактики ИТП	ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам

	Диспансерное наблюдение и реабилитация.			
	5.3. Первичные иммунодефициты. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов:* 1.Тяжелая комбинированная иммунная недостаточность 2.Синдром ДиДжоржи 3.Синдром Нийметен 4.Агаммаглобулинемия с дефицитом В клеток	ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
Раздел 6. Наследственные болезни обмена. Нарушение обмена меди.	6.1. Фенилкетонурия. Гомоцистинурия... Галактоземия. Тирозинемия. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов:* 1.Определение понятия. 2.Виды 3. Современная классификация. 4. Укажите этиопатогенетические клинические проявления. 5 Генетика. 6. Неонатальный скрининг. 7. Дифференциально диагностических ряд заболеваний, связанных с нарушением обмена аминокислот. 8. Назовите основные принципы лечения. 9. Обоснуйте состав и расчет инфузионной терапии.	ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
	6.2. Гиперлизинемия. Болезнь «кленового сиропа». Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов:* 1. Определение понятия. 2.Виды 3. Современная классификация. 4. Укажите этиопатогенетические клинические проявления. 5.Дифференциально диагностических ряд заболеваний, связанных с нарушением обмена аминокислот. 6. Назовите основные принципы лечения. 7. Обоснуйте состав и расчет инфузионной терапии.	ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2. ПК-4.1. ПК-4.2.	Устный опрос по вопросам
	6.3 Альфаманнозидоз.	*Примеры вопросов:*	ОПК-4.1.	Устный

	Болезнь Помпе. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	1.Определение понятия. 2.Виды 3. Современная классификация. 4. Перечислите группы клинических проявлений. 5.Дифференциально диагностических ряд заболеваний, связанных с болезнями накопления. 6. Назовите основные принципы лечения: ферментозаместительная/симтоматическая терапия.	ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	опрос по вопросам
	6.4.Болезнь Фабри, Нимана-Пика. Болезнь Гоше. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов:* 1.Определение понятия. 2.Виды 3. Современная классификация. 4. Перечислите группы клинических проявлений. 5.Дифференциально диагностических ряд заболеваний, связанных с болезнями накопления. 6. Назовите основные принципы лечения: ферментозаместительная/симтоматическая терапия.	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
	6.5. Нарушения обмена меди– болезнь Вильсона. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов*: 1. Опишите этиологию, патогенез, классификацию и клинические проявления болезни Вильсона-Коновалова 2.Укажите критерии диагностики. 3.Проведите дифференциальную диагностику нарушения обмена меди с другими нарушениями обмена 4.Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
Раздел 7. Нарушения обмена жирных кислот	Нарушения обмена жирных кислот. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика.	*Примеры вопросов*: 1.Опишите этиологию, патогенез, классификацию и клинические проявления нарушения обмена жирных аминокислот	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1.	Устный опрос по вопросам

	Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	2.Укажите критерии диагностики. 3.Проведите дифференциальную диагностику нарушения обмена жирных кислот с другими нарушениями обмена 4.Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения	ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	
Раздел 8. Наследственные заболевания легких.	8.1. Муковисцидоз. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Генетика. Дифференциальная диагностика. Терапия, в том числе, особенности назначения и контроля эффективности таргетной терапии. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов*: 1. Опишите этиологию, патогенез, классификацию и клинические проявления муковисцидоза (МВ) 2. Генетика 3. Неонатальный скрининг 4. Диагностика 5.Укажите критерии диагностики МВ 6.Проведите дифференциальную диагностику МВ 7.Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения 8. Таргетная терапия при МВ	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
	8.2. Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД). Этиология. Патогенез. Генетика. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия, в том числе, особенности назначения и контроля эффективности таргетной терапии. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов*: 1. Опишите этиологию, патогенез, классификацию и клинические проявления ПЦД 2. Генетика 3. Диагностика 4.Укажите критерии диагностики ПЦД 5.Проведите дифференциальную диагностику ПЦД 6.Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения 7. Терапия ПЦД	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
	8.3. Наследственная геморрагическая телеангиэктазия (синдром Рандю — Ослера — Вебера)	*Примеры вопросов*: 1. Опишите этиологию, молекуляно –генетическую диагностику *(ENG, ACVRL1 и MADH4),* патогенез, классификацию и клинические проявления	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1.	Устный опрос по вопросам

	I78.0. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	наследственной геморрагической телеангиэктазии(НГТ) 2.Укажите критерии диагностики ГШТ. 3.Проведите дифференциальную диагностику НГТ 4.Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения	ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	
Раздел 9. Нервно-мышечные заболевания	9.1.Спинальная мышечная атрофия. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Неонатальный скрининг. Дифференциальная диагностика. Терапия. Особенности назначения и контроля эффективности таргетной терапии. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов*: 1.Опишите этиологию, патогенез, классификацию и клинические проявления спинальной мышечной атрофии(СМА) 2. Укажите критерии диагностики. 3. Проведите дифференциальную диагностику СМА 4. Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения 5. Таргетная терапия СМА	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
	9.2 Миодистрофия Дюшена. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Особенности назначения и контроля эффективности таргетной терапии. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов*: 1.Опишите этиологию, патогенез, классификацию и клинические проявления миодистрофии Дюшена 2. Укажите критерии диагностики. 3. Проведите дифференциальную диагностику МД с другими заболеваниями нервной системы 4. Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения. 5. Таргетная терапия миодистрофии Дюшена.	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
Раздел 10. Заболевания костной системы.	Незавершенный остеогенез. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия.	*Примеры вопросов*: 1.Опишите этиологию, патогенез, классификацию и клинические проявления незавершенного остеогенеза 2. Укажите критерии диагностики. 3. Проведите дифференциальную диагностику НО.	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3.	Устный опрос по вопросам

	Диспансерное наблюдение и реабилитация.	4. Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения	ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	
Раздел 11. Другие редкие болезни, в том числе заболевания кожи.	11.1 Буллёзный эпидермолиз. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов*: 1. Опишите этиологию, патогенез, классификацию и клинические проявления буллёзного эпидермолиза (БЭ) 2.Укажите критерии диагностики БЭ. 3.Проведите дифференциальную диагностику БЭ 4.Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения.	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
	11.2 Нейрофиброматоз. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов*: 1. Опишите этиологию, патогенез, классификацию. Типы и клинические проявления нейрофиброматоза. 2.Укажите критерии диагностики нейрофиброматоза, его типов. 3.Проведите дифференциальную диагностику нейрофиброматоза с другими заболеваниями с поражением головного мозга. 4.Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения.	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3. ПК-2.1. ПК-2.2.	Устный опрос по вопросам
	Тема 11.3 Туберозный склероз. Этиология. Патогенез. Клиническая картина. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Терапия. Диспансерное наблюдение и реабилитация.	*Примеры вопросов*: 1. Опишите этиологию, патогенез, классификацию и клинические проявления туберозного склероза. 2.Укажите лабораторные и инструментальные критерии диагностики туберозного склероза 3.Проведите дифференциальную диагностику туберозного склероза с другими заболеваниями с поражением головного мозга.	ОПК-4.1. ОПК-4.2. ОПК-4.3. ОПК-5.1. ОПК-5.2. ОПК-5.3. ПК-1.1. ПК-1.2. ПК-1.3.	Устный опрос по вопросам

		4.Перечислите принципы профилактики, терапии, реабилитации и диспансерного наблюдения.	ПК-2.1. ПК-2.2.	

3.Организация промежуточной аттестации

Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – зачет.

Форма организации промежуточной аттестации: тестирование.

Примеры тестовых заданий для промежуточной аттестации:

Вопрос 1. У новорожденного по результатам массового скрининга выявлено значительное повышение уровня фенилаланина в крови. Какой вид диетотерапии показан этому ребенку при подтверждении диагноза?
А) Безглютеновая диета
Б) Безлактозная диета
В) Диета с резким ограничением природного белка (фенилаланина)
Г) Кетогенная диета

Вопрос 2. У ребенка при рождении отмечены мышечная гипотония, эпикантус, плоский профиль лица и поперечная ладонная складка. Какой кариотип наиболее вероятен?
А) 47, XX,+18
Б) 47, XY,+21
В) 45, X0
Г) 47, XXY

Вопрос 3. Оба родителя клинически здоровы, но являются гетерозиготными носителями патогенного варианта при аутосомно-рецессивном заболевании (например, муковисцидозе). Каков риск рождения больного ребенка при каждой последующей беременности?
А) 100%
Б) 50%
В) 25%
Г) 10%

Вопрос 4. У ребенка 7 лет на коже обнаружено более 6 пятен цвета «кофе с молоком» размером более 5 мм, а при осмотре офтальмологом выявлены узелки Лиша на радужке. О каком заболевании следует подумать в первую очередь?
А) Синдром Марфана
Б) Туберозный склероз
В) Нейрофиброматоз 1 типа
Г) Синдром Стерджа-Вебера

Вопрос 5. У ребенка наблюдается задержка физического развития, микроцефалия, короткий нос со сглаженным губным желобком. Из анамнеза известно, что мать во время беременности регулярно употребляла алкоголь. Данное состояние является примером:
А) Хромосомной аномалии
Б) Генной мутации
В) Тератогенного воздействия (фетального алкогольного синдрома)
Г) Митохондриальной цитопатии

Вопрос 6. В семье у здоровых родителей родился мальчик с прогрессирующей мышечной слабостью (миодистрофия Дюшенна). Девочки в этой семье здоровы. Какой тип наследования характерен для этого заболевания?
А) Х-сцепленный рецессивный
Б) Х-сцепленный доминантный
В) Аутосомно-доминантный

Г) Y-сцепленный

Вопрос 7. У ребенка 6 месяцев появилась рвота, вялость, гипогликемия и желтуха вскоре после введения в прикорм фруктовых соков и пюре. До этого момента (на грудном вскармливании) ребенок развивался нормально. Какое заболевание наиболее вероятно?
А) Фенилкетонурия
Б) Наследственная непереносимость фруктозы
В) Врожденный гипотиреоз
Г) Целиакия

Вопрос 8. Какой из перечисленных клинических признаков у ребенка является абсолютным «красным флагом» и прямым показанием для консультации врача-генетика?
А) Атопический дерматит, плохо поддающийся терапии
Б) Железодефицитная анемия раннего возраста
В) Множественные врожденные пороки развития (МВПР)
Г) Частые ОРВИ в период адаптации к детскому саду

Вопрос 9. У новорожденного в первые сутки жизни отсутствует отхождение мекония, отмечается вздутие живота и рвота с примесью желчи (картина мекониевого илеуса). О каком наследственном заболевании следует подумать в первую очередь?
А) Болезнь Гиршпрунга
Б) Муковисцидоз
В) Галактоземия
Г) Пилоростеноз

Вопрос 10. Девочка-подросток 14 лет направлена к эндокринологу по поводу низкорослости и первичной аменореи. При осмотре обращают на себя внимание крыловидные складки на шее и низкая линия роста волос на затылке. Какой синдром наиболее вероятен?
А) Синдром Клайнфельтера
Б) Синдром Шерешевского-Тернера
В) Синдром Нунан
Г) Синдром Ретта

ОТВЕТЫ
1. В.
2. Б.
3. В.
4. В.
5. В.
6. А.
7. Б.
8. В.
9. Б.
10. Б.

4.СРЕДСТВА И МЕТОДЫ ОЦЕНКИ ПРОМЕЖУТОЧНОГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ

Оценивание результатов освоения ординаторами программы дисциплины осуществляется преподавателем кафедры на зачете на основании критериев выставления оценки.

4.1. 4.1. Критерии оценивания результатов промежуточного контроля успеваемости.

Оценка	Зачтено	Не зачтено
Доля правильных ответов	70% и выше	менее 70%

5. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

№ п/п	Разделы дисциплины	Виды самостоятельной внеаудиторной работы студента	СРО
1	Организация и порядок оказания помощи детям с редкими (орфанными) заболеваниями	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами.	6
2	Неонатальный скрининг, пренатальная диагностика	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами. Решение ситуационных задач.	6
3	Врожденная половая зрелость центрального генеза и эндокринопатии. Гемолитикоуремический синдром и наследственные заболевания почек.	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами.	3
4	Болезни накопления.	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами. Решение ситуационных задач.	3
5	Первичные иммунодефициты и болезни крови	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами. Решение ситуационных задач.	6
6	Наследственные болезни обмена. Нарушения обмена меди.	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами.	3
7	Нарушения обмена жирных кислот.	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами.	3
8	Наследственные заболевания легких	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами. Решение ситуационных задач.	3
9	Нервно-мышечные заболевания.	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами. Решение ситуационных задач.	6
10	Заболевания костной системы.	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами.	6
11	Другие редкие болезни, в том числе заболевания кожи.	Работа с учебной, научной литературой и с электронными образовательными ресурсами.	6

Ситуационные задачи для самостоятельной работы

Тема 1. «Неонатальный скрининг, пренатальная диагностика»

Задача 1.1.
Клиническая ситуация: Новорожденному мальчику на 5-е сутки жизни проведён неонатальный скрининг. Через 2 недели пришёл результат: уровень иммунореактивного трипсиногена (ИРТ) — 180 нг/мл (норма < 60 нг/мл). Повторный тест ИРТ в возрасте 3 недель также положительный. Молекулярный анализ гена *CFTR* выявил лишь один вариант (мутацию) — F508del в гетерозиготном состоянии. Ребенок полностью на грудном вскармливании, клинически здоров, хорошо прибавляет в массе.
Вопросы:
1. Как расценивать данный результат: подтверждённый муковисцидоз, носительство или неопределенный результат скрининга?
2. Какое дополнительное исследование является золотым стандартом для верификации диагноза?
3. Какие действия должен предпринять педиатр в отношении семьи до получения окончательного заключения?

Задача 1.2.
Клиническая ситуация: Девочке 4 лет в поликлинике проводился неонатальный скрининг — результат был отрицательным. В настоящее время ребенок наблюдается у пульмонолога по поводу хронического бронхита, рецидивирующих пневмоний. В посеве мокроты неоднократно высевалась *Pseudomonas aeruginosa*. При КТ грудной клетки выявлены двусторонние бронхоэктазы. Педиатр заподозрил муковисцидоз, но родители настаивают, что «скрининг был чистый».
Вопросы:
1. Возможна ли ситуация, когда ребенок болен муковисцидозом, но неонатальный скрининг был отрицательным? Каковы причины?
2. Какие диагностические исследования необходимо выполнить для подтверждения или исключения диагноза?
3. Какую сопутствующую патологию ЖКТ обязательно нужно исключить у данной пациентки?

Задача 1.3.
Клиническая ситуация: По неонатальному скринингу у ребенка выявлено повышение фенилаланина до 900 мкмоль/л. Начата диета без фенилаланина. Несмотря на строгое соблюдение диетотерапии, уровень фенилаланина в крови остается высоким (700–800 мкмоль/л). В возрасте 4 месяцев присоединились мышечная гипотония, слюнотечение, гиперкинезы и судороги, несмотря на нормальные цифры фенилаланина.

Вопросы:
1. Почему стандартная диетотерапия неэффективна в данном случае?
2. Какую редкую форму ФКУ следует заподозрить, и какой дополнительный биохимический анализ подтвердит диагноз?
3. Какие специфические препараты, помимо диеты, требуются такому пациенту?

Тема 2. Болезни накопления

Задача 2.1.
Клиническая ситуация: Мальчик 7 месяцев направлен к неврологу. Родители отмечают, что в 4–5 месяцев ребенок стал вялым, перестал тянуться к игрушкам, утратил ранее приобретенные навыки (переворот, гуление). При осмотре: выраженная мышечная гипотония, гиперестезия, вздрагивание на резкие звуки (гиперакузия). На глазном дне офтальмолог обнаружил симметричные вишнёво-красные пятна в области макулы. Гепатоспленомегалии нет.
Вопросы:

1. Какой предварительный диагноз из группы лизосомных болезней накопления наиболее вероятен?
2. Какой ферментативный тест является диагностическим, и в каком биоматериале его проводят?
3. Каков тип наследования данного заболевания и каков риск повторения в этой семье?

Задача 2.2. Гипертрофическая кардиомиопатия у младенца

Клиническая ситуация: Мальчик 3 месяцев поступил с прогрессирующей слабостью, затруднением при сосании и одышкой. При рождении был здоров. В настоящее время: генерализованная мышечная гипотония («вялый ребенок»), слабость мимической мускулатуры, макроглоссия. На ЭхоКГ — массивная гипертрофическая кардиомиопатия, фракция выброса снижена. Уровень КФК в крови повышен в 5 раз.
Вопросы:
1. Какое наследственное заболевание из группы болезней накопления следует заподозрить?
2. Какой биохимический маркер (активность какого фермента) подтвердит диагноз?
3. Существует ли патогенетическая терапия данного состояния? Если да, то в чем она заключается?

Тема 3. Первичные иммунодефициты

Задача 3.1.
Клиническая ситуация: Мальчик 2 лет поступил с рецидивирующими абсцессами мягких тканей (в подмышечной и паховой областях), остеомиелитом бедренной кости и гнойным лимфаденитом. Возбудитель — *Staphylococcus aureus*. Примечательно, что абсцессы были «холодными» — без выраженной гиперемии и болезненности. В ОАК: нейтрофильный лейкоцитоз, но фагоциты в NBT-тесте не восстанавливают нитросиний тетразолий.

Вопросы:
1. Какой первичный иммунодефицит наиболее вероятен?
2. В чем патофизиологическая суть данного заболевания (какой ферментативный комплекс поврежден)?
3. Какая профилактика инфекций показана такому пациенту, и какие живые вакцины ему противопоказаны?

Задача 3.2.
Клиническая ситуация: Мальчик 8 месяцев. С 2 месяцев жизни страдает упорной экземой (лицо, волосистая часть головы, сгибательные поверхности конечностей). Наблюдается у педиатра по поводу рецидивирующих отитов и одной перенесенной пневмонии. В анализах крови — стойкая тромбоцитопения (тромбоциты 40×10^9/л), причем тромбоциты мелкие по размеру. В анамнезе — эпизод кишечного кровотечения.
Вопросы:
1. Какой диагноз наиболее вероятен, и какова классическая диагностическая триада?
2. Мутация какого гена лежит в основе, и каков тип наследования?
3. Какое онкогематологическое осложнение представляет наибольшую опасность для этого ребенка в будущем?

Тема 4. Наследственные заболевания легких

Задача 4.1.
Клиническая ситуация: На консультацию к генетику направлен мужчина 32 лет с диагнозом «бронхоэктатическая болезнь» (с детства) и хроническим синуситом. Жалобы на невозможность зачатия ребенка в течение 4 лет брака. По спермограмме: количество

сперматозоидов в норме, но подвижность нулевая (все сперматозоиды неподвижны). Положение органов грудной и брюшной полости обычное (situs solitus).
Вопросы:
1. Какой диагноз объединяет респираторную патологию и мужское бесплодие?
2. Почему сперматозоиды у этого пациента неподвижны, хотя их количество нормально?
3. Какова вероятность того, что дети этого мужчины (при использовании ИКСИ) унаследуют данное заболевание?

Задача 4.2.
Клиническая ситуация: Доношенный новорожденный (39 недель, 3400 г) от первых срочных родов без патологии беременности. В первые часы жизни развился респираторный дистресс: тахипноэ до 80 в минуту, раздувание крыльев носа, потребность в кислороде. Рентгенография: диффузные ретикулогранулярные изменения, умеренно сниженная воздушность лёгких. Мать отрицает диабет. Скрининг на инфекции (TORCH, стрептококк группы В) отрицательный. Сурфактантная терапия не дала стойкого эффекта. Дыхательная недостаточность сохраняется до 14 дня жизни.
Вопросы:
1. Почему неонатолог должен заподозрить редкую генетическую патологию у данного ребенка?
2. Какие две основные группы генетических заболеваний следует дифференцировать?
3. Каков дальнейший прогноз ребенка в отношении респираторных симптомов?

Задача 4.3
Клиническая ситуация: Подросток 15 лет направлен к пульмонологу с жалобами на постепенно нарастающую одышку при физической нагрузке и сухой кашель в течение года. На КТ высокого разрешения — диффузные ретикулярные изменения и очаги «матового стекла» преимущественно в нижних долях. В семейном анамнезе: отец умер в 42 года от «идиопатического фиброза легких», дядя по отцовской линии страдает хронической дыхательной недостаточностью с 38 лет.
Вопросы:
1. Почему диагноз «идиопатический фиброз лёгких» в данном случае некорректен?
2. Мутации какого гена наиболее вероятны, и каков тип наследования?
3. Какие рекомендации следует дать семье в отношении обследования родственников?

Задача 4.4.
Клиническая ситуация: Доношенный новорожденный, 5 дней жизни. На 2-е сутки после рождения развилась прогрессирующая дыхательная недостаточность. ИВЛ требуется до сих пор. Все стандартные исследования (инфекционный скрининг, ЭхоКГ) без отклонений. При бронхоскопии с бронхоальвеолярным лаважем получена жидкость с повышенным содержанием незрелого сурфактантного белка С. Мать ребенка здорова, отец — также, но у бабушки по отцовской линии был хронический фиброз лёгких.

Вопросы:
1. Какой редкий генетический дефицит наиболее вероятен?
2. Какой тип наследования характерен для данной мутации, и почему родители клинически здоровы?
3. Каков долгосрочный прогноз для данного ребенка?

Тема 5. Нервно-мышечные заболевания

Задача 5.1.
Клиническая ситуация: Новорожденный мальчик от первой беременности. При рождении: выраженная диффузная мышечная гипотония, слабость лицевой мускулатуры (амимичное

лицо, «шатровидная» верхняя губа), дыхательная недостаточность, слабый крик, двусторонняя косолапость. При осмотре матери невролог отмечает, что она с трудом разжимает кисть после рукопожатия (феномен миотонии), у нее ранняя катаракта и легкая дизартрия.

Вопросы:

1. Какое наследственное нервно-мышечное заболевание наиболее вероятно?
2. Какой тип генетической мутации лежит в основе, и какое явление объясняет более тяжелое течение у ребенка?
3. Какие жизненно важные обследования необходимо провести новорожденному в ближайшее время?

Задача 5.2.

Клиническая ситуация: Мальчик 9 лет направлен к неврологу. Жалобы: прогрессирующая слабость в ногах, непереносимость физических нагрузок, эпизоды судорог, низкий рост, тугоухость. Мать отмечает, что у него «темная моча» после нагрузок. В анамнезе: впервые выявленный сахарный диабет, гипопаратиреоз. МРТ головного мозга: симметричные изменения в базальных ядрах. В биоптате скелетной мышцы при окраске по Гомори обнаружены «рваные красные волокна».

Вопросы:

1. К какой группе наследственных заболеваний относится данная патология?
2. Какой тип наследования характерен, и кого из родственников обязательно нужно обследовать?
3. Какие особенности проведения вакцинации и назначения лекарств следует учитывать?

6.УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ, ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1. Основная и дополнительная литература по дисциплине:

Основная литература

1. Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е.К.Гинтера, В.П.Пузырева, С.И.Куцева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - (Серия "Национальное руководство") DOI:10.33029/9704-6307-9-GEN-2022-1-896 ISBN 978-5-9704-6307-9
2. Clinical genetics. Textbook / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 504 с. ISBN: 978-5-9704-7545-4. DOI: 1033029/9704-7545-4CGB-2023-1-504
3. Методические рекомендации по медицинским технологиям молекулярной диагностики хромосомных и наследственных болезней / под редакцией академика РАН В.А. Степанова. – Новосибирск: Академиздат, 2022. – 234 с. ISBN 978-5-6047686-1-7
4. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-6307-9. - Текст: электронный // URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463079.html (дата обращения: 07.08.2023).
5. Неонатальный скрининг: национальное руководство / под ред. С.И. Куцева. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. – 360 с. – (Серия «Национальные руководства»). – ISBN 978-5-9704-7737-3. https://vimis.ncagp.ru/med_rek_ns.pdf?5521097

Дополнительная литература

1. Нарушения цикла образования мочевины: методические рекомендации. / Рабочая группа: А.А. Баранов, Т.Э. Боровик, Т.В. Бушуева [и др.] – Москва, 2022. – 67с
2. Розинова Н.Н., Мизерницкий Ю.Л. Орфанные заболевания легких у детей. - М.: ИД «МЕДПРАКТИКА-М», 2015. 240 с.
3. Детская эндокринология. Атлас / под ред. И. И. Дедова, В. А. Петерковой. – 2-е изд.,перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. – 248 с. –ISBN 978-5-9704-5936-2. – Текст: электронный // ЭМБ «Консультант врача»: [сайт]. – URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459362.html.

4. Атлас редких болезней [Текст] / ред.: А. А. Баранов, Л. С. Намазова-Баранова. - Москва: ПедиатрЪ, 2016. - 420 с.
5. Наследственная тирозинемия I типа: учебное пособие предназначено для интернов, Эндокринология: национальное руководство / под ред. И. И. Дедова, Г. А. Мельниченко. – 2-е изд.,перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. – 1112 с. – ISBN 978-5-9704-6054-2. – Текст: электронный // ЭМБ «Консультант врача»: [сайт]. – URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970460542.html
6. Нарушения митохондриального β-окисления жирных кислот: Федеральные клинические рекомендации. / Рабочая группа: М.Э. Багаева, Г.В. Байдакова, А.А. Баранов [и др.] – Москва, 2021. – 126с.
7. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями». URL: http://publication.pravo.gov.ru/Document/View/0001202207130023?ysclid=lbz0767oey298399166

6.2. Перечень информационных справочных систем, необходимых для освоения дисциплины:

1. http://www.consultant.ru/
2. https://emll.ru/newlib/
3. https://grls.rosminzdrav.ru
4. http://www.elibrary.ru

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

1 https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/

2. Bentham Sciences - издательство Bentham Sciences представляет 230 журналов открытого доступа по основным областям науки, технологии, медицины и общественных наук.

3. British Medical Journal (BMJ) - «Британский медицинский журнал», одно из наиболее авторитетных общемедицинских изданий Старого Света. Открытый доступ к полнотекстовым статьям. Раздел «StudentBMJ» с открытым доступом к архивам обзоров по различным заболеваниям и состояниям.

4. Directory of Open Access Journals - электронный справочник по авторитетным научным журналам, находящимся в свободном доступе в Интернет. Более 2600 журналов в 17 тематических рубриках, свыше 130000 публикаций. Проект библиотеки университета г. Лунд (Швеция).

5. Elektronische Zeitshriftenbibliothek - журнальная служба Университетской библиотеки Регенсбурга (Германия) и Библиотеки технического университета Мюнхена. Предоставляет доступ к научным и академическим полнотекстовым журналам по всем отраслям знаний — всего около 1500 наименований. Доступ к 4475 журналам бесплатный.

6. Free Medical Journals - ресурс Free Medical Journals в настоящее время насчитывает 1350 ссылок на доступные в сети Интернет полнотекстовые медицинские журнал.

7. FreeBooks4Doctors - ресурс предоставляет возможность найти электронные версии медицинских изданий (книг) в свободном доступе.

8. JSTOR – постоянно пополняющаяся цифровая библиотека научных журналов и книг.

9. Nature Publishing Group (NPG) – один из самых высокоцитируемых междисциплинарных научных журналов.

10. Sage Journals Online - SAGE является ведущим независимым, академическим и профессиональным издателем инновационного, высококачественного контента, публикует более 850 журналов и более 800 книг, справочных изданий и баз данных в год в сфере бизнеса, гуманитарных, социальных наук, техники и медицины.

11. Science - научный журнал, публикующийся Американской ассоциацией содействия развитию науки (The American Association for the Advancement of Science (AAAS)).

12. Science Direct - коллекции полных текстов журналов, вышедших в издательстве Elsevier, кроме выпусков, вышедших за последние 4 года. В свободном доступе журналы с надписью OpenAccess.
13. Springer - журналы издательства SpringerOpen с открытым доступом для всех желающих.
14. SpringerLink – один из наиболее полных в мире онлайн сборников научных, технологических и медицинских журналов, книг и справочников.
15. Springer-Verlag - каталог информации и публикаций издательства Springer-Verlag по биологии, биомедицине, математике, медицине, химии. физике, экономике, психологии и др.

6.4. Комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства.[1]

ESET Smart Security Business Edition for 1070 users; Apache Open Office; LibreOffice; поставка компьютерного оборудования, включая программное обеспечение (Microsoft office); электронный библиотечный абонемент ЦНМБ, в том числе отечественного производства Консультант плюс; 1С: Университет ПРОФ; Обучающая платформа Webinar; электронный библиотечный абонемент.

7.МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Материально-техническая база соответствует действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивает проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической работы обучающихся, предусмотренной учебным планом.

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

Аудитории для проведения занятий, укомплектованные специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для преставления учебной информации большой аудитории.

Наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающих тематические иллюстрации.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся: оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде организации.

[1] Обновляется при необходимости