

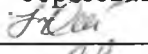
**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ**

**«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

*Кафедра гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной
диагностики, генетики и лабораторной генетики)*

УТВЕРЖДАЮ

Руководитель
образовательной программы

 /Шатохин Ю.В./
« 29 » 08 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
ФАКУЛЬТАТИВНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

Орфанные болезни

Специальность 31.08.30 Генетика

Форма обучения – очная

Ростов-на-Дону
2023 г.

Рабочая программа факультативной дисциплины Орфанные болезни по специальности 31.08.30 Генетика рассмотрена на заседании кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)

Протокол от 11.04.23 № 5

Зав. кафедрой д.м.н., профессор Шатохин Ю.В. Шатохин Ю.В.

Директор библиотеки: «Согласовано»

«31» 08 2023 г. Кравченко И.А. Кравченко И.А.

I. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цели освоения дисциплины: Подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего углубленными знаниями в области орфанных болезней, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях специализированной медицинской помощи.

Задачи: формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний в области орфанных болезней по специальности 31.08.30 Генетика; подготовка врача-генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов и обеспечивающих решение профессиональных задач в процессе осуществления всех видов профессиональной деятельности.

II. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ООП ВО по данной специальности:

Профессиональные компетенции:

Профессиональные компетенции:

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10);
- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);

III. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП ВО

Учебная дисциплина является факультативной дисциплиной.

IV. СОДЕРЖАНИЕ И СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ

Трудоемкость дисциплины в зет 2 час 72

№ раздела	наименование разделов и дисциплин (модулей)	всего часов	в том числе				форма контроля
			лекции	семинары	практические занятия	самостоятельная работа	
1	Клиника, диагностика, лечение, профилактика орфанных заболеваний	72	4	0	38	30	текущий
	Форма промежуточной аттестации	зачет					
	Итого:	72	4	0	38	30	

Примечание (сокращения): Л – лекции; ПЗ – практические занятия; С – семинары; СР – самостоятельная работа обучающихся.

Контактная работа

Лекции

№ раздела	№ лекции	Тема лекции	Кол-во часов
1	1	Лизосомные болезни накопления (мукополисахаридозы I,II,VI типов, Фабри, Нимана-Пика и др.)	2
1	2	Нарушение обмена ароматических аминокислот и аминокислот с разветвленной цепью (ФКУ и ГФА, изовалериановая ацидемия, митилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия и др.)	2
		ИТОГО	4

Практические занятия

№ раздела	№ ПЗ	Темы практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
1	1.	Мукополисахаридоз I, типа	2	Собеседование
1	2.	Болезнь Гоше	2	Собеседование
1	3.	Болезнь Фабри	2	Собеседование
1	4.	Болезнь Помпе	2	Собеседование
1	5.	ФКУ, ГФА	6	Собеседование
1	6.	изовалериановая ацидурия, митилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидурия	2	Собеседование
1	7.	Болезнь «кленового сиропа»	2	Собеседование

№ раздела	№ ПЗ	Темы практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
1	8.	Несовершенный остеогенез	2	Собеседование
1	9.	Болезнь Вильсона	2	Собеседование
1	10.	Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия	2	Собеседование
1	11.	Тирозинемия	2	Собеседование
1	12.	Гомоцистинурия	2	Собеседование
1	13.	Мукополисахаридоз II типа	2	Собеседование
1	14.	Мукополисахаридоз VI типа	2	Собеседование
1	15.	Болезнь Нимана-Пика	2	Собеседование
1	16.	Галактоземия	2	Собеседование
1	17.	Нарушение обмена жирных кислот	2	Собеседование
		ИТОГО:	38	

Самостоятельная работа обучающихся

№ раздела	Тематика самостоятельной работы обучающихся	Кол-во часов	Формы текущего контроля
1	Клиника, диагностика, лечение, профилактика орфанных заболеваний. Изучение литературы по теме раздела.	30	Реферат
	ИТОГО:	30	

Вопросы для самоконтроля

1. Болезнь Фабри - типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
2. Болезнь Гоше – типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика. лечение.
3. Болезнь Ниманна-Пика - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение
4. Гомоцистинурия – типы, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
5. Галактоземия- клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
6. Несовершенный остеогенез - этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
7. Мукополисахаридоз I типа- этиология, тип наследования, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.
8. Мукополисахаридоз II типа- этиология, тип наследования, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
9. Мукополисахаридоз VI типа- этиология, тип наследования, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
10. Болезнь Помпе- классификация, типы наследования, клиническая картина, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение
11. Болезнь «кленового сиропа» – этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
12. Тирозинемия тип 1 – этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика., лечение
13. Изовалериановая ацидемия –этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
14. Пропионовая ацидемия –этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
15. Метилмалоновая ацидемия –этиология, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
16. Острая перемежающаяся порфирия – этиология, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
17. Болезнь Вильсона-Коновалова – этиология, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
18. Нарушение обмена жирных кислот- этиология, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
19. ФКУ, ГФА- этиология, клиническая картина, дифференциальная диагностика.

Темы рефератов

1. Распространенность орфанных заболеваний. Основные направления усовершенствования и повышения квалификации по организационным и клиническим аспектам борьбы с редкими заболеваниями, их профилактики и медико-социальной реабилитацией лиц, страдающих ими.
2. Диагностика орфанных заболеваний.. Лечение орфанных болезней. Перспективы лечения орфанных болезней в будущем. Медико-генетическое консультирование и профилактика.
3. Роль аминокислот для организма человека и наследственные нарушения их обмена. Фенилкетонурия как результат нарушения метаболизма фенилаланина и схожие заболевания. Изучение биохимической природы и распространения фенилкетонурии. Характеристика альтернативных методов диагностики и лечения заболевания в Российской Федерации и мире.
4. Нарушение обмена тирозина. Наследственная тирозинемия, тип 1 (гепаторенального типа). Клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение, прогноз. Наследственная тирозинемия, тип 2 (Синдром Ричерда-Ханхарта). Клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение, прогноз.
5. Мутация гена, контролирующего синтез фермента d-глюкоцереброзидазы. Основные типы болезни Гоше. Клиническая картина ненеуропатического типа и нейропатической инфантильной формы.
6. Мукополисахаридозы (гурлерподобный фенотип, моркиоподобный фенотип). Клиника, диагностика, лечение.
7. Метилмалоновая и пропиононовая ацидемия. Патогенез, клиника, диагностика и дифференциальная диагностика
8. Сущность и основные предпосылки возникновения галактоземии, ее формы и распространение. Классификация, этиология и патогенез данного заболевания. Методика диагностирования и разработка схемы лечения.
9. Гомоцистинурия- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
10. Нарушения обмена порфиринов – основные синдромы, патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
11. Болезнь Менкеса – патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
12. Болезнь Вильсона-Коновалова – патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.
13. Нарушение обмена жирных кислот- этиология,патогенез, клиническая картина, дифференциальная диагностика.

V. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ, ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Фонд оценочных средств для определения уровня сформированности компетенций в результате освоения дисциплины является приложением к рабочей программе.

VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Литература

№№	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы, кол стр..
Основная литература	
1.	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии учеб. пособие / Г.Р. Мутовин.-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
2.	Наследственные болезни: национальное рук-во: / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
3	Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф Виллард;, пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова . - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 642 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
Дополнительная литература	
1	Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины/ под ред. В.С. Баранова. – СПб: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с. ISBN 978-5-94869-084-1
2	Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын [и др.] - Санкт-ПетербургПб: ФОЛИАНТ,2015- 398 с. ISBN 978-5-93929-261-0
3	Болезнь Гоше / Е.А. Лукина - Москва: Литтерра, 2014. -56 с.-Доступ из ЭБС «Консультант врача». ISBN 978-5-4235-0116-7.

- 4

Болезни накопления: Болезнь Гоше, болезнь Ниммана-Пика, болезнь Ландинга, болезнь Вольмана, болезнь Тандасир : учебно- методическое пособие / Дегтерева Е.В., Морданов С.В., Зельцер А.Н. ; Рост. гос. мед. ун-т, каф. гематологии и трансфузиологии с курсами клин. лаб. диагностики, генетики и лаб. генетики ФПК и ППС. - Ростов-на-Дону : РостГМУ, 2013. – 65 с.

- 5

Наследственные дислипидемии : руководство для врачей / Б.М. Липовецкий. – Санкт - Петербург : СпецЛит, 2010. - 128 с. ISBN 978-5-299-00414-4

- 6

Наследственные коллагенопатии : (клиника, диагностика, лечение и диспансеризация) / Т.И. Кадурина. - СПб : Невский Диалект, 2000. - 271с. ISBN 5-7940-0043-0

- 7

Нейрометаболические заболевания у детей и подростков : диагностика и подходы к лечению : для врачей / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : Литтерра, 2019. - 358, [1] с. : ил., табл. - (Практическое руководство). ISBN 978-5-4235-0254-6

- 8

Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. Доступ из ЭБС «Консультант врача» ISBN 978-5-9704-5930-0.

- 9

Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста/ Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. -392 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача». ISBN 978-5-9704-4409-2.

- 10

Дисплазия соединительной ткани : Руководство для врачей / Т.И. Кадурина, В.Н. Горбунова. - СПб : ЭЛБИ, 2009. - 704с

- 11

Гинтер, Е. К. Наследственные болезни / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-3969-2 - // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html> (дата обращения: 18.02.2022).

- 12

Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва : Руководство для врачей / Под ред. А.М. Шамшиновой. - Москва : Медицина, 2001. - 528с. ISBN 5-225-04166-3

- 13

Наследственные нарушения нервно- психического развития детей : Руководство для врачей / Под ред. П.А. Темина, Л.З. Казанцевой. - Москва : Медицина, 2001. ISBN 5-225-04603-7

- 14 Рахит и наследственные рахитоподобные заболевания у детей : диагностика, лечение, профилактика / П.В. Новиков. - Москва : "ТРИАДА-Х", 2006. - 336с.
- 15 Наследственные атаксии и паралигии / С.Н. Иллариошкин, Г.Е. Руденская, И.А. Иванова-Смоленская и др. - Москва : МЕДпресс-информ, 2006. - 416с. ISBN 5-98322-196-5 : 1500
- 16 Врожденные и наследственные анемии в детском возрасте : диагностика и лечение : Учебно-методич. пособие для врачей, ординаторов, интернов / Сост.: Е.В. Полевиченко, Е.В. Серикова ; РостГМУ. - Ростов на Дону : Изд-во РостГМУ, 2006. - 34с.
- 17 Проведение массового скрининга на наиболее распространенные наследственные заболевания : Методич. рекомендации / Авт.: В.Н. Чернышов, С.И. Куцев, С.В. Морданов [и др.] ; РостГМУ. - Ростов на Дону : Изд-во РостГМУ, 2007. - 75с

Интернет-ресурсы

ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ		Доступ к ресурсу
Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opac/		Доступ неограничен
Консультант студента [Комплекты: «Медицина. Здравоохранение. ВО»; «Медицина. Здравоохранение. СПО»; «Психологические науки»] : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Политехресурс». - URL: https://www.studentlibrary.ru + возможности для инклюзивного образования		Доступ неограничен
Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением_ Комплексный медицинский консалтинг». - URL: http://www.rosmedlib.ru + возможности для инклюзивного образования		Доступ неограничен
Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru		Открытый доступ
Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/		Доступ с компьютеров библиотеки
Scopus / Elsevier Inc., Reed Elsevier. – Philadelphia: Elsevier B.V., PA. – URL: http://www.scopus.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (<i>Нацпроект</i>)		Доступ ограничен

МЕДВЕСТИК. Портал российского врача: библиотека, база знаний. - URL: https://medvestnik.ru	Открытый доступ
Медицинский Вестник Юга России. - URL: http://www.medicalherald.ru/jour или с сайта РостГМУ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
Free Medical Journals. - URL: http://freemedicaljournals.com	Открытый доступ
Free Medical Books. - URL: http://www.freebooks4doctors.com	Открытый доступ
Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России. - URL: http://cr.rosminzdrav.ru/	Открытый доступ
Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	

VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

7.1. Учебно-лабораторное оборудование:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа по дисциплине «Генетика», оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, столы, стулья для учащихся, стол, стул преподавателя, располагается по адресу:

ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, здание пищеблока, 2 этаж, учебная комната кафедры

Учебная аудитория для проведения занятий семинарско-практического типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине «Генетика», оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, столы, стулья для учащихся, стол, стул преподавателя, располагается по адресу:

344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38 Лечебно-диагностический корпус (Литер: Б-А), 5 этаж) лаборатория медицинской генетики, учебная комната №1,2

ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, консультативная поликлиника, 1 этаж 106 каб,

7.2. Технические и электронные средства:

ко всем занятиям лекционного типа подготовлены презентации, практические и семинарские занятия сопровождаются фотографиями, цитогенетическими препаратами, образцами для молекулярно-генетических исследований.

Лицензионное программное обеспечение

1. Office Standard, лицензия № 66869707 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016).

2. System Center Configuration Manager Client ML, System Center Standard, лицензия № 66085892 (договор №307-А/2015.463532 от 07.12.2015);
3. Windows, лицензия № 66869717 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016).
4. Office Standard, лицензия № 65121548 (договор №96-А/2015.148452 от 08.05.2016);
5. Windows Server - Device CAL, Windows Server – Standard, лицензия № 65553756 (договор № РГМУ1292 от 24.08.2015);
6. Windows, лицензия № 65553761 (договор №РГМУ1292 от 24.08.2015);
7. Windows Server Datacenter - 2 Proc, лицензия № 65952221 (договор №13466/РНД1743/РГМУ1679 от 28.10.2015);
8. Kaspersky Total Security 500-999 Node 1-year Educational Renewal License (Договор № 358-А/2017.460243 от 01.11.2017).
9. Предоставление услуг связи (интернета): «Ростелеком» - договор № РГМУ7628 от 22.12.2017; «Эр-Телеком Холдинг» - договор РГМУ7611 от 22.12.2017; «МТС» - договор РГМУ7612 от 22.12.2017.