


**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ**

**УТВЕРЖДАЮ**

Руководитель образовательной  
программы

 / Стагниева И.В./

« 18 » июня 2024г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ**

Специальность **31.05.02 Педиатрия**

Форма обучения – очная

Ростов-на-Дону  
2024

## I. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цели освоения дисциплины «Орфанные заболевания у детей» состоят в закреплении и усовершенствовании полученных ранее умений обследования ребенка, изучении основных симптомов редких генетических заболеваний, определении необходимых диагностических исследований с оценкой полученных результатов, проведении дифференциальной диагностики, составлении алгоритмов лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий детям с редкими генетическими заболеваниями, направленных на формирование соответствующих компетенций.

**Задачи** дисциплины:

- приобретение студентами фундаментальных знаний в области орфанных заболеваний;
- обучение студентов важнейшим методам клинической и лабораторно-инструментальной диагностики, позволяющим своевременно заподозрить и верифицировать диагноз,
- обучение проведению полного объема лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий среди пациентов с различными орфанными заболеваниями;
- формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
- формирование навыков общения с больным с учетом этики и деонтологии в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов.

## II. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОП ВО

2.1. Учебная дисциплина - относится к циклу Б1.В.ОД.7 Вариативная часть базового блока.

2.2. Для изучения данной учебной дисциплины «Орфанные заболевания у детей» необходимы следующие знания, умения и владения, сформированные предшествующими дисциплинами:

### Б1.Б.2 Биоэтика

**Знать:** моральных и правовых норм, принятых в обществе, принципов деонтологии

**Уметь:** реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с коллегами, средним и младшим медицинским персоналом, детьми и подростками, их родителями и родственниками

### Б1.Б.11 Биохимия

**Знать:** основных биохимических процессов в организме человека в норме и при патологии

**Уметь:** интерпретировать результаты биохимических анализов биологических сред

*Б1.Б.15 Гистология, эмбриология, цитология*

**Знать:** основных закономерностей развития тканей, органов и систем организма человека в норме, критические периоды их закладки, возможные нарушения развития

**Уметь:** интерпретировать морфологическую картину срезов различных органов и тканей.

*Б1.Б.18 Микробиология, вирусология*

**Знать:** облигатной микрофлоры человека, основных возбудителей инфекционных заболеваний

**Уметь:** интерпретировать результаты бактериологических, вирусологических и серологических исследований биологических сред человека

*Б1.Б.18 Иммунология*

**Знать:** основных закономерностей иммунного ответа в норме и при патологии

**Уметь:** интерпретировать результаты исследований иммунного статуса человека

*Б1.Б.19 Фармакология*

**Знать:** лекарственные средства основных фармакологических групп, их фармадинамика и фармакокинетика в условиях основных патологических состояний, нежелательные лекарственные реакции

**Уметь:** назначать лекарственные средства при основных заболеваниях человека, рассчитывать дозы основных лекарственных средств при патологии у детей разного возраста

*Б1.Б.20 Б1.Б.21 Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия*

**Знать:** особенности патоморфологии при основных заболеваниях человека, возрастные особенности у детей

**Уметь:** интерпретировать результаты патоморфологических исследований

*Б1.Б.22 Патофизиология*

**Знать:** основные закономерности патологии человека, патогенез основных групп заболеваний

**Уметь:** анализировать закономерности функционирования различных органов и систем при разных заболеваниях и патологических процессах

*Б1.Б.13 Анатомия*

**Знать:** анатомические термины (русские и латинские); анатомию и топографию органов,

систем и аппаратов внутренних органов, их строение и основные функции; проекцию внутренних органов на поверхности тела; основные варианты строения и возможные пороки развития органов; закономерности строения тела человека в целом, анатомические и функциональные взаимосвязи отдельных частей организма друг с другом; анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития организма человека

**Уметь:** находить и показывать на анатомических препаратах органы, их части, детали строения, правильно называть их; находить и показывать на теле человека основные костные ориентиры, части и области тела; находить и показывать на рентгеновских снимках органы и основные детали их строения; безошибочно и точно находить и определять места расположения и проекции органов и их частей на поверхности тела,

#### Б1.Б.56 Физическая культура

**Знать:** принципы здорового образа жизни.

**Уметь:** разбираться в вопросах физической культуры, применяемой в целях профилактики и лечения.

#### Б1.Б.23 Гигиена

**Знать:** основные санитарно-гигиенические нормативы

**Уметь:** интерпретировать результаты исследований факторов внешней среды, их влияние на организм здорового человека и при патологии, оценить адекватности рациона питания, его обеспеченность основными питательными веществами

#### Б1.Б.24 Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения

**Знать:** основы законодательства Российской Федерации, основные нормативно-технические документы по охране здоровья детского, женского и взрослого населения

**Уметь:** анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья детского и взрослого населения, влияние на него факторов образа жизни, окружающей среды, организации медицинской помощи, работать с медицинской документацией

#### Б1.Б.29 Неврология, медицинская генетика

**Знать:** этиологию, патогенез и особенности клинической картины при патологии нервной системы и наследственных заболеваниях

**Умения:** интерпретировать объективные данные и результаты инструментально-лабораторных исследований при патологии нервной системы и наследственных заболеваний

### Б1.Б.31 Оториноларингология

**Знать:** этиологию, патогенез и особенности клинической картины при заболеваниях ЛОР-органов у детей

**Уметь:** интерпретировать данные объективного и лабораторно-инструментального исследований детей с патологией ЛОР-органов

### Б1.Б.32 Офтальмология

**Знать:** этиологию, патогенез и особенности клинической картины при патологии органов зрения у детей

**Уметь:** интерпретировать данные объективного и лабораторно-инструментального исследований детей с патологией органов зрения

### Б1.Б.43 Инфекционные болезни

**Знать:** эпидемиологию, этиологию, патогенез, клиническую картину, методы диагностики и лечения основных инфекционных и паразитарных заболеваний

**Уметь:** интерпретировать данные объективного и лабораторно-инструментального обследования пациентов при основных инфекционных заболеваниях

### Б1.Б.36 Акушерство и гинекология

**Знать:** диагностику и ведение физиологической и патологической беременности, диагностика и лечение ее осложнений, пособий при родовспоможении, показаний для хирургического родоразрешения, особенностей течения и патологии послеродового периода у женщин; этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения и возможных осложнений наиболее распространенной гинекологической патологии у женщин и девочек

**Уметь:** оценить состояние плода и новорожденного, интерпретировать данные пренатальной диагностики; интерпретировать данные объективного и лабораторно-инструментального обследования при основных гинекологических заболеваниях у девочек

### Б1.Б.39 Основы формирования здоровья детей

**Знать:** основные закономерности роста и развития ребенка

**Уметь:** оценить физическое и нервно-психическое развитие детей разных возрастов

### Б1.Б.40 Пропедевтика детских болезней

**Знать:** основные симптомы и синдромы при основных заболеваниях у детей

**Уметь:** интерпретировать данные объективного обследования у детей, проводить объективное

обследование детей

2.3. Перечень последующих учебных дисциплин, для которых необходимы знания, умения и владения, формируемые данной учебной дисциплиной: факультетская педиатрия, госпитальная педиатрия, ординатура по специальности «Педиатрия», ординатура по специальности «Неонатология», аспирантура по специальности «Педиатрия».

### **III. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО (ФГОС 3++) и ОП ВО по данной специальности:

#### **а) Профессиональные компетенции (ПК):**

- Обследование детей с целью установления диагноза (ПК – 1)
- Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (ПК – 2)

#### **Трудовые действия (ИД ПК-1)**

- Получение данных о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком
- Сбор анамнеза жизни ребенка
- Получение информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте)
- Получение информации о профилактических прививках
- Сбор анамнеза заболевания
- Оценивание состояния и самочувствия ребенка
- Направление детей на лабораторное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирование родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию
- Направление детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Направление детей на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Направление детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям
- Оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям
- Оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям

- Проведение дифференциального диагноза с другими болезнями и постановка диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

#### **Необходимые умения**

- Устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком
- Составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с больного ребенка
- Получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком
- Получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о профессиональных вредностях, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка
- Получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденное™, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания
- Получать информацию о поствакцинальных осложнениях, результатах реакции Манту и диаскин-теста
- Получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии
- Оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей
- Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям
- Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям
- Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям
- Обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей
- Интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастнополовым группам
- Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей
- Интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастнополовым группам
- Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам
- Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию
- Пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи

#### **Необходимые знания**

- Методика сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания)

- Особенности диагностики и клинического течения заболеваний у детей раннего возраста
  - Методика получения и оценки информации о возрасте родителей в момент рождения ребенка, вредных привычках, работа с вредными и (или) опасными условиями труда, жилищных условиях и неблагоприятных социально-гигиенических факторах
  - Методика сбора и оценки анамнеза жизни ребенка - от какой беременности и какой по счету ребенок, исходы предыдущих беременностей, течение настоящей беременности и родов, состояние ребенка в динамике, начиная с момента рождения, продолжительность естественного, смешанного и искусственного вскармливания, определения массы тела и роста, индекса массы тела ребенка различного возраста, оценки физического и психомоторного развития детей по возрастно-половым группам
  - Методика получения и оценки информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте)
  - Методика получения и оценки информации о профилактических прививках (перечень и в каком возрасте) и поствакцинальных осложнениях (перечень и в каком возрасте), о результатах Манту и диаскин-теста
  - Методика сбора и оценки анамнеза болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки первого и повторного обращения, проведенная терапия)
  - Методика оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотра и оценки кожных покровов, выраженности подкожно-жировой клетчатки, ногтей, волос, видимых слизистых, лимфатических узлов, органов и систем организма ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки массы тела и роста, индекса массы тела детей различных возрастно-половых групп, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных групп
  - Анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей
  - Показатели гомеостаза и водно-электролитного обмена детей по возрастно-половым группам
  - Особенности регуляции и саморегуляции функциональных систем организма детей по возрастно-половым группам в норме и при патологических процессах
  - Этиология и патогенез болезней и состояний у детей, клиническая симптоматика болезней и состояний с учетом возраста ребенка и исходного состояния здоровья
  - Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
  - Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
  - Клиническая картина болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям
  - Клиническая картина болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям
  - Клиническая картина болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям
  - Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем
- Трудовые действия (ИД ПК-2)**
- Разработка плана лечения болезней и состояний ребенка
  - Назначение медикаментозной терапии ребенку



- Назначение немедикаментозной терапии ребенку
- Назначение диетотерапии ребенку
- Формирование у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженности лечению
- Выполнение рекомендаций по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами
- Оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности)
- Оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента
- Оценка эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей
- Составлять план лечения болезней и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Назначать медикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Назначать немедикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Назначать диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Разъяснять детям, их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющим уход за ребенком, необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии
- Выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами
- Оказывать медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента, в том числе проводить мероприятия для восстановления дыхания и сердечной деятельности в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Оказывать медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Оказывать паллиативную медицинскую помощь детям в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Анализировать действие лекарственных препаратов по совокупности их фармакологического воздействия на организм в зависимости от возраста ребенка

- Правила получения добровольного информированного согласия родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на проведение лечения
- Современные методы медикаментозной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Механизм действия лекарственных препаратов; медицинские показания и противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением
- Современные методы немедикаментозной терапии основных болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- Механизм действия немедикаментозной терапии; медицинские показания и противопоказания к ее назначению; осложнения, вызванные ее применением
- Принципы назначения лечебного питания с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни и состояния в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи
- Методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми, их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющими уход за ребенком, по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии
- Принципы и правила проведения мероприятий при оказании медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности)
- Принципы и правила проведения мероприятий при оказании медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи
- Принципы и правила оказания паллиативной медицинской помощи детям в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи

#### IV. СОДЕРЖАНИЕ И СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ

##### 4.1. Разделы дисциплины «Орфанные заболевания»

№ Разд ла	Наименование раздела	Количество часов					
		Всего	Контактная работа				СРО*
			Л	С	ПР	ЛР	
Семестр 9							

1	Орфанные заболевания у детей	72/2	12		32		28
	Форма промежуточной аттестации (зачёт/зачёт с оценкой/экзамен)		зачет				
	<i>Итого:</i>	72/2	12		32		28

\* СРО - самостоятельная работа обучающихся

Л - лекции

С – семинары (по дисциплинам в соответствии со стандартом и РУП)

ЛР – лабораторные работы (по дисциплинам в соответствии с учебным планом)

ПР – практические занятия (по дисциплинам в соответствии с учебным планом, в них включены клинические практические занятия)

#### 4.2. Контактная работа

##### Лекции

№ раздела	№ лекции и	Темы лекций	Кол-во часов
Семестр7			
1	1	Введение в предмет. Тубулопатии	2
1	2	Гистиоцитозы	2
1	3	Болезнь Вильсона-Коновалова	2
1	4	Нарушения роста	2
1	5	Лимфогранулематоз	2
1	6	Наследственный сфероцитоз	2

##### Семинары, практические работы

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических работ	Кол-часов	Формы текущего контроля
Семестр 7				
1	1	Введение в предмет. Тубулопатии.	4	Устный опрос
1	2	Гистиоцитозы.	4	Устный опрос
1	3	Болезнь Вильсона-Коновалова.	4	Устный опрос
1	4	Нарушения роста.	4	Устный опрос
1	5	Лимфогранулематоз.	4	Устный опрос
1	6	Наледственный сфероцитоз.	4	Устный опрос
1	7	Наследственный ангионевротический отек.	4	Устный опрос
1	8	Гемобластозы.	4	Устный опрос

#### 4.3. Самостоятельная работа обучающихся

№ раздела	Вид самостоятельной работы обучающихся	Кол-во часов	Формы текущего контроля
Семестр 7			
1	Подготовка к практическим занятиям	12	Собеседование
1	Подготовка реферативного сообщения с мультимедийной демонстрацией	8	Демонстрация презентации, собеседование
1	Подготовка к текущему контролю	8	Собеседование

#### V. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ, ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Оценочные материалы для определения уровня формирования компетенций в результате освоения дисциплины являются приложением к рабочей программе

#### VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

##### 6.1 Основная литература

1. Шабалов, Н. П. Детские болезни : учебник для студентов мед. вузов : в 2-х т. / Н. П. Шабалов. – Санкт-Петербург : ПИТЕР, 2012. - Т. 1. – 922 с., 2012. - Т. 2. – 872 с. 76 экз.

2. Запруднов, А. М. Детские болезни / Запруднов А. М. , Григорьев К. И. , Харитонов Л. А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - Т. 1. - 768 с., Т.1. – 752 с. – Доступ из ЭБС «Консультант студента». – URL: <http://www.studmedlib.ru/>
3. Баранов, А. А. Педиатрия. Национальное руководство. Краткое издание / под ред. А. А. Баранова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 768 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-3409-3.
4. Дедов, И. И. Детская эндокринология. Атлас / под ред. И. И. Дедова, В. А. Петерковой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 240 с. - ISBN 978-5-9704-3614-1.
5. Геппе, Н. А. Детские болезни : учебник / Геппе Н. А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 760 с. - Доступ из ЭБС «Консультант студента». – URL: <http://www.studmedlib.ru/>
6. Детские болезни. Учебник для студентов мед. вузов. Под ред. А.А.Баранова А.А. Изд.2-е испр. и доп. /М. Гэотар-Медиа, 2009 г. + Электронный ресурс
7. Баранов, А. А. Детские болезни : учебник / Под ред. А. А. Баранова. - 2-е изд. , испр. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 1008 с. - Доступ из ЭБС «Консультант студента». – URL: <http://www.studmedlib.ru/>
8. История болезни ребенка : учеб. пособие для мед. вузов / под общ. ред. В. Н. Чернышова ; Рост. гос. мед. ун-т. - Москва : ФГОУ "ВУНМЦ Росздрава", 2007. - 80 с. 150 экз.
9. Неотложная педиатрия: Национальное руководство : для врачей, интернов, ординаторов и студентов / под ред. Б. М. Блохина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 831 с. 50 экз.
10. Факультетская педиатрия : В 2-х ч. : учеб. пособие для студентов педиатрич. фак. / сост.: А. А. Лебедеенко, Т. Б. Козырева, Т. Д. Тараканова [и др.] ; Рост. гос. мед. ун-т, каф. дет. болезней №2. - Ростов-на-Дону : Изд-во РостГМУ, 2023. – Ч. 1. – 132 с. - Ч. 2. - 144 с.

## 6.2. Интернет-ресурсы

1. Электронная библиотека РостГМУ. – URL: <http://109.195.230.156:9080/oracg/>
2. Консультант студента [Комплекты: «Медицина. Здравоохранение. ВО», «Медицина. Здравоохранение СПО», «Психологические науки», к отдельным изданиям комплектов: «Гуманитарные и социальные науки», «Естественные и точные науки» входящих в «ЭБС «Консультант студента»] : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Консультант студента». - URL: <https://www.studentlibrary.ru> + возможности для инклюзивного образования
3. 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
4. Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: <http://elibrary.ru>
5. Национальная электронная библиотека. - URL: <http://нэб.рф/>
6. БД издательства Springer Nature. - URL: <https://link.springer.com/> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации, удалённо через КИАС РФФИ <https://kias.rfbr.ru/reg/index.php> (Нацпроект).
7. Российское образование : федеральный портал. - URL: <http://www.edu.ru/>. – Новая образовательная среда.
8. Федеральный центр электронных образовательных ресурсов. - URL: <http://srtv.fcior.edu.ru/> (поисковая система Яндекс)
9. Электронная библиотека Российского фонда фундаментальных исследований (РФФИ). - URL: <http://www.rfbr.ru/rffi/ru/library>
10. Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: <https://femb.ru/femb/> (поисковая система Яндекс)
11. PubMed : электронная поисковая система [по биомедицинским исследованиям]. -

URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/> (поисковая система Яндекс)

12. Cyberleninka Open Science Hub : открытая научная электронная библиотека публикаций на иностранных языках. – URL: <https://cyberleninka.org/>

#### **6.4. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

- **Планирование и организация времени, необходимого для изучения дисциплины.**

Важным условием успешного освоения дисциплины «Орфанные заболевания» является создание системы правильной организации труда, позволяющей распределить учебную нагрузку равномерно в соответствии с графиком образовательного процесса. Большую помощь в этом может оказать составление плана работы. Его наличие позволит подчинить свободное время целям учебы, трудиться более успешно и эффективно. С вечера всегда надо распределять работу на завтрашний день. В конце каждого дня целесообразно подвести итог работы: тщательно проверить, все ли выполнено по намеченному плану, не было ли каких-либо отступлений, а если были, по какой причине они произошли. Нужно осуществлять самоконтроль, который является необходимым условием успешной учебы. Если что-то осталось невыполненным, необходимо изыскать время для завершения этой части работы. Все задания к практическим занятиям, а также задания, вынесенные на самостоятельную работу, рекомендуется выполнять непосредственно после соответствующей темы лекционного курса, что способствует лучшему усвоению материала, позволяет своевременно выявить и устранить «пробелы» в знаниях, систематизировать ранее пройденный материал, на его основе приступить к овладению новыми знаниями и навыками.

- **Подготовка к лекциям.**

Знакомство с дисциплиной происходит уже на первой лекции, где от студента требуется не просто внимание, но и самостоятельное оформление конспекта. При работе с конспектом лекций необходимо учитывать тот фактор, что одни лекции дают ответы на конкретные вопросы темы, другие – лишь выявляют взаимосвязи между явлениями, помогая студенту понять глубинные процессы развития изучаемого предмета как в истории, так и в настоящее время.

Конспектирование лекций – сложный вид вузовской аудиторной работы, предполагающий интенсивную умственную деятельность студента. Конспект является полезным тогда, когда записано самое существенное и сделано это самим обучающимся. Не надо стремиться записать дословно всю лекцию. Такое «конспектирование» приносит больше вреда, чем пользы. Целесообразно вначале понять основную мысль, излагаемую лектором, а затем записать ее. Желательно запись осуществлять на одной странице листа или оставляя поля, на

которых позднее, при самостоятельной работе с конспектом, можно сделать дополнительные записи, отметить непонятные места.

Конспект лекции лучше подразделять на пункты, соблюдая красную строку. Этому в большой степени будут способствовать вопросы плана лекции, предложенные преподавателям. Следует обращать внимание на акценты, выводы, которые делает лектор, отмечая наиболее важные моменты в лекционном материале замечаниями «важно», «хорошо запомнить» и т.п. Можно делать это и с помощью разноцветных маркеров или ручек, подчеркивая термины и определения.

Целесообразно разработать собственную систему сокращений, аббревиатур и символов. Однако при дальнейшей работе с конспектом символы лучше заменить обычными словами для быстрого зрительного восприятия текста.

Работая над конспектом лекций, всегда необходимо использовать не только учебник, но и ту литературу, которую дополнительно рекомендовал лектор. Именно такая серьезная, кропотливая работа с лекционным материалом позволит глубоко овладеть теоретическим материалом.

- **Подготовка к практическим занятиям.**

Подготовку к каждому практическому занятию студент должен начать с ознакомления с планом практического занятия, который отражает содержание предложенной темы. Тщательное продумывание и изучение вопросов плана основывается на проработке текущего материала лекции, а затем изучения обязательной и дополнительной литературы, рекомендованной к данной теме. Все новые понятия по изучаемой теме необходимо выучить наизусть и внести в глоссарий, который целесообразно вести с самого начала изучения курса.

Результат такой работы должен проявиться в способности студента свободно ответить на теоретические вопросы практикума, его выступлении и участии в коллективном обсуждении вопросов изучаемой темы, правильном выполнении практических заданий и контрольных работ.

В процессе подготовки к практическим занятиям, студентам необходимо обратить особое внимание на самостоятельное изучение рекомендованной литературы. При всей полноте конспектирования лекции в ней невозможно изложить весь материал из-за лимита аудиторных часов. Поэтому самостоятельная работа с учебниками, учебными пособиями, научной, справочной литературой, материалами периодических изданий и Интернета является наиболее эффективным методом получения дополнительных знаний, позволяет значительно активизировать процесс овладения информацией, способствует более глубокому усвоению изучаемого материала, формирует у студентов свое отношение к конкретной проблеме.

- **Рекомендации по работе с литературой.**

Работу с литературой целесообразно начать с изучения общих работ по теме, а также учебников и учебных пособий. Далее рекомендуется перейти к анализу монографий и статей, рассматривающих отдельные аспекты проблем, изучаемых в рамках курса, а также официальных материалов и неопубликованных документов (научно-исследовательские работы, диссертации), в которых могут содержаться основные вопросы изучаемой проблемы.

Работу с источниками надо начинать с ознакомительного чтения, т.е. просмотреть текст, выделяя его структурные единицы. При ознакомительном чтении закладками отмечаются те страницы, которые требуют более внимательного изучения.

В зависимости от результатов ознакомительного чтения выбирается дальнейший способ работы с источником. Если для разрешения поставленной задачи требуется изучение некоторых фрагментов текста, то используется метод выборочного чтения. Если в книге нет подробного оглавления, следует обратить внимание ученика на предметные и именные указатели.

Избранные фрагменты или весь текст (если он целиком имеет отношение к теме) требуют вдумчивого, неторопливого чтения с «мысленной проработкой» материала. Такое чтение предполагает выделение: 1) главного в тексте; 2) основных аргументов; 3) выводов. Особое внимание следует обратить на то, вытекает тезис из аргументов или нет.

Необходимо также проанализировать, какие из утверждений автора носят проблематичный, гипотетический характер и уловить скрытые вопросы.

Понятно, что умение таким образом работать с текстом приходит далеко не сразу. Наилучший способ научиться выделять главное в тексте, улавливать проблематичный характер утверждений, давать оценку авторской позиции – это сравнительное чтение, в ходе которого студент знакомится с различными мнениями по одному и тому же вопросу, сравнивает весомость и доказательность аргументов сторон и делает вывод о наибольшей убедительности той или иной позиции.

Если в литературе встречаются разные точки зрения по тому или иному вопросу из-за сложности прошедших событий и правовых явлений, нельзя их отвергать, не разобравшись. При наличии расхождений между авторами необходимо найти рациональное зерно у каждого из них, что позволит глубже усвоить предмет изучения и более критично оценивать изучаемые вопросы. Знакомясь с особыми позициями авторов, нужно определять их схожие суждения, аргументы, выводы, а затем сравнивать их между собой и применять из них ту, которая более убедительна.

Следующим этапом работы с литературными источниками является создание конспектов, фиксирующих основные тезисы и аргументы. Можно делать записи на отдельных листах,



которые потом легко систематизировать по отдельным темам изучаемого курса. Другой способ – это ведение тематических тетрадей-конспектов по одной какой-либо теме. Большие специальные работы монографического характера целесообразно конспектировать в отдельных тетрадях. Здесь важно вспомнить, что конспекты пишутся на одной стороне листа, с полями и достаточным для исправления и ремарок межстрочным расстоянием (эти правила соблюдаются для удобства редактирования). Если в конспектах приводятся цитаты, то непременно должно быть дано указание на источник (автор, название, выходные данные, № страницы). Впоследствии эта информация может быть использована при написании текста реферата или другого задания.

Таким образом, при работе с источниками и литературой важно уметь:

- сопоставлять, сравнивать, классифицировать, группировать, систематизировать информацию в соответствии с определенной учебной задачей;
- обобщать полученную информацию, оценивать прослушанное и прочитанное;
- фиксировать основное содержание сообщений; формулировать, устно и письменно, основную идею сообщения; составлять план, формулировать тезисы;
- готовить и презентовать развернутые сообщения типа доклада;
- работать в разных режимах (индивидуально, в паре, в группе), взаимодействуя друг с другом;
- пользоваться реферативными и справочными материалами;
- контролировать свои действия и действия своих товарищей, объективно оценивать свои действия;
- обращаться за помощью, дополнительными разъяснениями к преподавателю, другим студентам.
- пользоваться лингвистической или контекстуальной догадкой, словарями различного характера, различного рода подсказками, опорами в тексте (ключевые слова, структура текста, предваряющая информация и др.);
- использовать при говорении и письме перифраз, синонимичные средства, слова-описания общих понятий, разъяснения, примеры, толкования, «словотворчество»;
- повторять или перефразировать реплику собеседника в подтверждении понимания его высказывания или вопроса;
- обратиться за помощью к собеседнику (уточнить вопрос, переспросить и др.);
- использовать мимику, жесты (вообще и в тех случаях, когда языковых средств не хватает для выражения тех или иных коммуникативных намерений).

- **Подготовка к промежуточной аттестации.**

При подготовке к промежуточной аттестации целесообразно:

- внимательно изучить перечень вопросов и определить, в каких источниках находятся сведения, необходимые для ответа на них;

- внимательно прочитать рекомендованную литературу;

- составить краткие конспекты ответов (планы ответов).