

**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 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ

Специальность 31.05.02 Педиатрия

Форма обучения – очная

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 психологических 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

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 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 новорожденноеTM, 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
Семестр7				
№ раздела	№ семинара,	Темы семинаров, практических работ	Кол-	Формы текущего контроля

	ПР		часов	
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	Наледственныйсфероцитоз.	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 Печатные издания.

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. **Авдеева, Т. Г. Детская гастроэнтерология** / Авдеева Т. Г., Парменова Л. П., Мякишева Т. В. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. — 272 с. (Библиотека врача-специалиста). — ISBN 978-5-9704-5198-4.
— Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451984.html>
3. 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/>
4. **Бельмер, С. В. Госпитальная педиатрия** : учебник / под ред. Бельмера С. В., Ильенко Л. И. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. — 1072 с. — ISBN 978-5-9704-6372-7. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463727.html>
5. **Геппе, Н. А. Детские болезни** : учебник / Геппе Н. А. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. — 760 с. — ISBN 978-5-9704-4470-2. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970444702.html>
6. **Детские болезни** : учебник / под ред. А. А. Баранова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. — 1008 с. — ISBN 978-5-9704-1116-2. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411162.html>
7. **Детские болезни. В 2 т. т. 1.** / под ред. И. Ю. Мельниковой. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. — 672 с. — ISBN 978-5-9704-1217-6. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN97859704122061.html>
8. **Детские болезни. В 2 т. т. 2.** / под ред. И. Ю. Мельниковой. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. — 608 с. — ISBN 978-5-9704-1218-3. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN97859704122062.html>
9. **Запруднов, А. М. Детские болезни: В 2 т. т. 1** / Запруднов А. М., Григорьев К. И., Харитонов Л. А. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 768 с. — ISBN 978-5-9704-2421-6. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424216.html>
10. **Запруднов, А. М. Детские болезни: В 2 т. т. 2** / Запруднов А. М., Григорьев К. И., Харитонов Л. А. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 752 с. — ISBN 978-5-9704-2422-3. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424223.html>
11. **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.
12. **Кильдиярова, Р. Р. Детские болезни** : учебник / под ред. Кильдияровой Р. Р. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. — 800 с. — ISBN 978-5-9704-5964-5.

— Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459645.html>

13. **Кильдиярова, Р. Р. Физикальное обследование ребенка** : учебное пособие / Р. Р. Кильдиярова, Ю. Ф. Лобанов, Т. И. Легонькова. — 3-е изд. , испр. и

- доп. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. — 264 с. — ISBN 978-5-9704-6375-8. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463758.html>
14. **Клиническая фармакология** : учебник / В. Г. Кукес, Д. А. Сычев [и др.] ; под ред. В. Г. Кукеса, Д. А. Сычева. — 6-е изд. , испр. и доп. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. — 1024 с. : ил. — ISBN 978-5-9704-6807-4. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970468074.html>
15. Неонатология : пособие для студентов 040200 «Педиатрия» / под ред. Н. Н. Володина, В. Н. Чернышова, Д. Н. Дегтярева. — Москва : Академия, 2005. — 448 с. 100 экз.
16. **Неонатология. Клинические рекомендации** / под ред. Н. Н. Володина, Д. Н. Дегтярева, Д. С. Крючко. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. — 320 с. — ISBN 978-5-9704-5817-4. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458174.html>
17. **Неотложная педиатрия : национальное руководство** / под ред. Б. М. Блохина. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. — 832 с. : ил. — 832 с. — ISBN 978-5-9704-7344-3. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473443.html>
18. Неотложная педиатрия: Национальное руководство : для врачей, интернов, ординаторов и студентов / под ред. Б. М. Блохина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 831 с. 50 экз.
19. **Педиатрия : национальное руководство**. Краткое издание / под ред. А. А. Баранова. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. — 768 с. — ISBN 978-5-9704-3409-3. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970434093.html>
20. Поликлиническая педиатрия: учебник / под ред. А. С. Калмыковой - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 720 с. — Доступ из ЭБС «Консультант студента». — URL: <http://www.studmedlib.ru/>
21. **Цыбульский, Э. К. Неотложная педиатрия. Алгоритмы диагностики и лечения** / Цыбульский Э. К. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. — 160 с. (Библиотека врача-специалиста). — ISBN 978-5-9704-3489-5. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970434895.html>
22. **Шабалов, Н. П. Неонатология** : в 2 т. **Т. 1.** : учебное пособие / Н. П. Шабалов [и др.]. — 7-е изд. , перераб. и доп. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. — 720 с. — ISBN 978-5-9704-7888-2. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970478882.html>
23. **Шабалов, Н. П. Неонатология** : в 2 т. **Т. 2.** : учебное пособие / Н. П. Шабалов [и др.]. — 7-е изд. , перераб. и доп. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. — 752 с. — ISBN 978-5-9704-7894-3. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970478943.html>

6.2. 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», 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	Доступ неограничен
СИС «MedBaseGeotar» [ЭМБ «Консультант врача» + «Золотая серия» + «Право. Юрич. поддержка врача» + «Клиническая лабораторная диагностика» + «Взаимодействие лекарственных средств»] : Справочно-информационная система. – Москва : ООО «Консультант студента». - URL: https://mbasegeotar.ru + возможности для инклюзивного образования	Доступ неограничен
Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.пф/ + возможности для инклюзивного образования	Виртуальный читальный зал при библиотеке
Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru + возможности для инклюзивного образования	Доступ открытый
Российская академия наук Электронные версии журналов РАН. – URL: https://journals.rcsi.science/ по IP-адресам РостГМУ (Нацпроект).	Доступ не ограничен. Бессрочная подписка
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)	Доступ не ограничен. Бессрочная подписка
Wiley Journal Backfiles : БД [Полнотекстовая коллекция электронных журналов John Wiley & Sons Ins] : архив / Wiley. – URL : https://onlinelibrary.wiley.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект).	Доступ не ограничен. Бессрочная подписка
Wiley Journals Database : БД [Полнотекстовая коллекция электронных журналов Medical Sciences Journal Backfile] : архив / Wiley. – URL : https://onlinelibrary.wiley.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)	Доступ не ограничен. Бессрочная подписка
Ресурсы открытого доступа	
Российское образование : федеральный портал. - URL: http://www.edu.ru/ .	Доступ открытый
Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: https://femb.ru/femb/ (поисковая система Яндекс) + возможности для инклюзивного образования	Доступ открытый
КиберЛенинка : научная электронная библиотека. - URL: https://cyberleninka.ru/ (поисковая система Яндекс)	Доступ открытый
Президентская библиотека : офиц. сайт. - URL: https://www.prilib.ru/collections + возможности для инклюзивного	Доступ открытый

образования	
Научное наследие России : электронная библиотека / МСЦ РАН. - URL: http://www.e-heritage.ru/	Доступ открытый
Med-Edu.ru : медицинский образовательный видеопортал. - URL: http://www.med-edu.ru/ . Регистрация бесплатная.	Доступ открытый
Мир врача : профессиональный портал [информационный ресурс для врачей и студентов]. - URL: https://mirvracha.ru (поисковая система Яндекс). Бесплатная регистрация	Доступ открытый
DoctorSPB.ru : информ.-справ. портал о медицине [для студентов и врачей]. - URL: http://doctorspb.ru/	Доступ открытый
МЕДВЕСТИК : портал российского врача [библиотека, база знаний]. - URL: https://medvestnik.ru	Доступ открытый
Медлайн.Ру : медико-биологический информационный портал для специалистов : сетевое электронное научное издание. - URL: http://www.medline.ru	Доступ открытый
Lvrach.ru : мед. науч.-практич. портал [профессиональный ресурс для врачей и мед. сообщества, на базе журнала «Лечащий врач»]. - URL: https://www.lvrach.ru/ (поисковая система Яндекс)	Доступ открытый
Univadis from Medscape : международ. мед. портал. - URL: https://www.univadis.com/ [Регулярно обновляемая база уникальных информ. и образоват. мед. ресурсов]. Регистрация бесплатная	Доступ открытый
Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России : сайт. - URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/ (поисковая система Яндекс). Регистрация бесплатная.	Доступ открытый
Вебмединфо.ру : мед. сайт [открытый информ.-образовательный медицинский ресурс]. – Москва. - URL: https://webmedinfo.ru/	Доступ открытый
Русский врач : сайт [новости для врачей и архив мед. журналов] / ИД «Русский врач». - URL: https://rusvrach.ru/	Доступ открытый
Meduniver.com Все по медицине : сайт [для студентов-медиков]. - URL: www.meduniver.com	Доступ открытый
Книги. Журналы	
Эко-Вектор : портал научных журналов / IT-платформа российской ГК «ЭКО-Вектор». - URL: http://journals.eco-vector.com/	Доступ открытый
Медицинский Вестник Юга России : электрон. журнал / РостГМУ. - URL: http://www.medicalherald.ru/jour (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
Кокрейн Россия : сайт. Российское отделение Кокрановского сотрудничества / РМАНПО. – URL: https://russia.cochrane.org/	Контент открытого доступа
Cochrane Library : офиц. сайт ; раздел «Open Access». - URL: https://cochranelibrary.com/about/open-access	Доступ открытый
The Lancet : офиц. сайт. – URL: https://www.thelancet.com	Доступ открытый
BioMed Central (BMC) — сайт и открытая полнотекстовая база изд-ва. - URL: https://www.biomedcentral.com/ (поисковая система Яндекс). Регистрация бесплатная	Доступ открытый
PubMed : электронная поисковая система [по биомедицинским исследованиям]. - URL: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/ (поисковая система Яндекс)	Доступ открытый
SciELO : научная электронная библиотека онлайн [БД журналов открытого	Контент открытого

доступа по всем направлениям]. - URL: http://lms.iite.unesco.org/?lang=ru	доступа
ScienceDirect : офиц. сайт; раздел «Open Access» / Elsevier. - URL: https://www.elsevier.com/open-access/open-access-journals	Доступ открытый
Архив научных журналов / НП НЭИКОН. - URL: https://arch.neicon.ru/xmlui/ (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
Consilium Medicum : рецензируемый научный медицинский журнал - URL: https://consilium.orscience.ru/2075-1753/index	Контент открытого доступа
MDPI - Publisher of Open Access Journals : сайт изд-ва. - URL: https://www.mdpi.com/ . - Контент на этой платформе доступен всем бесплатно	Контент открытого доступа
Free Medical Journals . - URL: http://freemedicaljournals.com	Контент открытого доступа
Free Medical Books . - URL: http://www.freebooks4doctors.com	Контент открытого доступа
International Scientific Publications . – URL: http://www.scientific-publications.net/ru/	Контент открытого доступа
ГастроСкан. Функциональная гастроэнтерология : сайт. - URL: www.gastroscan.ru	Доступ открытый
Министерство здравоохранения Российской Федерации : офиц. сайт. - URL: https://minzdrav.gov.ru (поисковая система Яндекс). Версия для слабовидящих.	Доступ открытый
Всемирная организация здравоохранения : офиц. сайт. - URL: http://who.int/ru/	Доступ открытый
Современные проблемы науки и образования : электрон. журнал. Сетевое издание. - URL: http://www.science-education.ru/ru/issue/index	Контент открытого доступа

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).