

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
федеральное государственное бюджетное учреждение  
«Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова»  
ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ

**ОДОБРЕНО**

Ученым советом  
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»  
Минздрава России

« 31 » 08 2017г.  
Протокол № 7

**«УТВЕРЖДАЮ»**

Генеральный директор  
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова»  
Минздрава России  
Александр Р.И.



/Шляхто Е.В.  
2017г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**  
**ПО ДИСЦИПЛИНЕ**  
**МОНОГЕННЫЕ ЭНДОКРИННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ**

Специальность 31.08.17 Детская эндокринология

Кафедра детских болезней

Курс - 2

Зачет с оценкой - 2 курс

Лекции - 12 (час)

Практические занятия - 102 (час)

Всего часов аудиторной работы - 114 (час)

Самостоятельная работа (внеаудиторная) - 30 (час)

Общая трудоемкость дисциплины 144 час/ 4 зач. ед.

Санкт-Петербург  
2017

## СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ

по разработке рабочей программы по дисциплине

«Моногенные эндокринные заболевания у детей»

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы	Подпись
1.	Никитина Ирина Леоровна	д.м.н.	Заведующий кафедрой детских болезней Зав. НИЛ детской эндокринологии	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	
2.	Скородок Юлия Леонидовна	к.м.н., доцент	Старший научный сотрудник НИЛ детской эндокринологии	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	
3.	Нагорная Ирэна Игоревна	к.м.н., доцент	Старший научный сотрудник НИЛ детской эндокринологии	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	
<b>По методическим вопросам</b>					
4.	Сироткина Ольга Васильевна	д.б.н., профессор	Начальник учебно-методического управления	ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России	

Рабочая программа утверждена на заседании кафедры детских болезней

Протокол заседания № 11 от 28.06.2017

## 1. Цели и задачи дисциплины

**Цель** изучения дисциплины: формирование компетенций, необходимых для самостоятельной профессиональной деятельности врача-специалиста в условиях первичной медико-санитарной; неотложной, скорой медицинской помощи; а также специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи.

**Задачи** изучения дисциплины:

1. Сформировать обширный и глубокий объем медицинских знаний, формирующих профессиональные компетенции врача-детского эндокринолога, способного успешно решать свои профессиональные задачи.
2. Сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-специалиста, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего знания смежных дисциплин.
3. Подготовить специалиста к самостоятельной профессиональной деятельности, способного успешно решать свои профессиональные задачи: умеющего провести дифференциально-диагностический поиск.

## 2. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «Моногенные эндокринные заболевания у детей» относится к Блоку 1 (Вариативная часть, дисциплины по выбору) Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.08.17 Детская эндокринология.

Для изучения данной учебной дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами по одной из специальностей: «Лечебное дело», «Педиатрия».

## 3. Требования к результатам освоения дисциплины

Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства *
1	2	3	4	5	6	7
1.	УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	- методы и приемы философского анализа проблем; - формы и методы научного познания, их эволюцию; - влияние среды обитания на здоровье человека; - учение о здоровом образе жизни; - математические методы решения интеллектуальных задач и их применение в: а) методы количественного изучения и анализа состояния и/или поведения объектов и систем, относящихся к медицине и здравоохранению; б) этапы математической статистики при обработке данных; - физико-химические методы анализа в медицине (титриметрический, электрохимический,	- грамотно и самостоятельно анализировать, и оценивать социальную ситуацию в России и за её пределами и осуществлять деятельность с учетом результатов этого анализа; - пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, набором средств сети Интернет для профессиональной деятельности; - прогнозировать направление и результат физико-химических процессов и химических превращений биологически важных веществ; - давать	- навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссии и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики; - базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет; - навыками микрофотографирования и анализа гистологических препаратов и электронных микрофотографий;	КВ

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства *
			<p>хроматографический, вискозиметрический; гистофункциональные особенности тканевых элементов, методы их исследования; классификацию, морфологию и физиологию микроорганизмов и вирусов, их влияние на здоровье человека, методы микробиологической диагностики;</p> <p>- структуру и функции иммунной системы человека, её возрастные особенности, клеточно-молекулярные механизмы развития и функционирования иммунной системы, основные этапы, типы, генетический контроль иммунного ответа, методы иммунодиагностики;</p> <p>- методы оценки иммунного статуса, показания и принципы его оценки, иммунопатогенез, методы диагностики основных заболеваний иммунной системы человека;</p> <p>- основы законодательства Российской Федерации по охране здоровья населения:</p> <p>а) организация охраны здоровья граждан в Российской Федерации;</p> <p>б) права граждан в области охраны здоровья;</p> <p>в) права граждан при оказании медико-социальной помощи;</p> <p>г) гарантии осуществления медико-социальной помощи граждан;</p> <p>д) медицинская экспертиза;</p> <p>- основы законодательства о санитарно-эпидемиологическом благополучии населения; социальное страхование и социальное обеспечение, основы организации страховой медицины в Российской Федерации;</p> <p>- организацию врачебного контроля за состоянием здоровья населения, вопросы экспертизы нетрудоспособности и медико-юридической помощи населению;</p> <p>- методику расчета показателей медицинской статистики;</p>	<p>гистофизиологическую оценку состояния различных клеточных, тканевых и органных структур;</p> <p>- описать морфологические изменения изучаемых макроскопических, микроскопических препаратов и электроннограмм;</p> <p>- интерпретировать результаты наиболее распространенных методов функциональной диагностики, применяемых для выявления патологии крови, сердца и сосудов, легких, почек, печени и других органов, и систем;</p> <p>- проводить микробиологическую и иммунологическую диагностику;</p> <p>- анализировать вопросы общей патологии и современные теоретические концепции и направления в медицине;</p> <p>- охарактеризовать и оценить уровни организации иммунной системы человека, оценить медиаторную роль цитокинов;</p> <p>- обосновать необходимость клинко-иммунологического обследования больного, интерпретировать результаты оценки иммунного статуса по тестам 1-го уровня;</p> <p>- планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды;</p> <p>- участвовать в организации и оказании лечебно-профилактической и санитарно-противоэпидемической помощи населению с учетом его социально-профессиональной (включая профессиональные</p>	<p>методами изучения наследственности у человека (цитогенетический метод, генеалогический метод, близнецовый метод);</p> <p>- алгоритмом постановки предварительного иммунологического диагноза с последующим направлением к врачу аллергологу-иммунологу;</p> <p>- оценками состояния общественного здоровья;</p> <p>- методами общеклинического обследования;</p> <p>- интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики;</p> <p>- консолидирующими показателями, характеризующими степень развития экономики здравоохранения, методикой расчета показателей медицинской статистики.</p>	

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства *
			<p>- основы применения статистического метода в медицинских исследованиях, использование статистических показателей при оценке состояния здоровья населения и деятельности медицинских организаций;</p> <p>- показатели здоровья населения, факторы, формирующие здоровье человека (экологические, профессиональные, природно-климатические, эндемические, социальные, эпидемиологические, психосоциальные, профессиональные, генетические);</p> <p>- заболевания, связанные с неблагоприятным воздействием климатических и социальных факторов;</p> <p>- основы профилактической медицины, организацию профилактических мероприятий, направленных на укрепление здоровья;</p> <p>- методы санитарно-просветительской работы;</p> <p>- методы диагностики, диагностические возможности методов непосредственного исследования больного терапевтического, хирургического и инфекционного профиля, современные методы клинического, лабораторного, инструментального обследования больных (включая эндоскопические, рентгенологические методы ультразвуковую диагностику);</p> <p>- основы организации медицинской (амбулаторно-поликлинической и стационарной) помощи различным группам населения, принципы диспансеризации населения, реабилитации больных;</p> <p>- методы лечения и показания к их применению.</p>	<p>занятия спортом) и возрастно-половой структуры;</p> <p>- выполнять профилактические, гигиенические и противоэпидемические мероприятия;</p> <p>- оценить социальные факторы, влияющие на состояние физического и психологического здоровья пациента: культурные, этнические, религиозные, индивидуальные, семейные, социальные факторы риска (безработица, насилие, болезнь и смерть родственников и пр.);</p> <p>- использовать в лечебной деятельности методы первичной и вторичной профилактики (на основе доказательной медицины), устанавливать причинно-следственные связи изменений состояния здоровья от воздействия факторов среды обитания;</p> <p>- проводить с населением прикрепленного участка мероприятия по первичной и вторичной профилактике наиболее часто встречающихся заболеваний, требующих терапевтического или хирургического лечения, осуществлять профилактические мероприятия по повышению сопротивляемости организма к неблагоприятным факторам внешней среды с использованием различных методов физической культуры и спорта, закаливания, пропагандировать здоровый образ жизни.</p>		
2.	ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов	<p>- основные законы физики, физические явления и закономерности, лежащие в основе процессов, протекающих в организме человека;</p>	<p>- давать гистофизиологическую оценку состояния различных клеточных, тканевых и органных структур;</p> <p>- пальпировать на</p>	<p>- медико-анатомическим понятийным аппаратом;</p> <p>- навыками постановки предварительного</p>	КЗ, ТЗ

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства *
		заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	<ul style="list-style-type: none"> <li>- физико-химическую сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном, клеточном, тканевом и органном уровнях;</li> <li>- механизм действия буферных систем организма, их взаимосвязь и роль в поддержании кислотно-основного состояния организма;</li> <li>- электролитный баланс организма человека, коллигативные свойства растворов (диффузия, осмос, осмолярность, осмоляльность);</li> <li>- роль коллоидных поверхностно-активных веществ в усвоении и переносе малополярных веществ в живом организме;</li> <li>- основные метаболические пути превращения углеводов, липидов, аминокислот, пуриновых и пиримидиновых оснований, роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ;</li> <li>- физико-химические методы анализа в медицине (титриметрический, электрохимический, хроматографический, вискозиметрический);</li> <li>роль биогенных элементов и их соединений в живых организмах, применение их соединений в медицинской практике;</li> <li>- основы химии гемоглобина, его участие в газообмене и поддержании кислотно-основного состояния;</li> <li>- законы генетики ее значение для медицины, закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний человека;</li> <li>- основные</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>человеке основные костные ориентиры, обрисовать топографические контуры органов и основных сосудистых и нервных стволов;</li> <li>- объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков;</li> <li>- интерпретировать результаты наиболее распространенных методов функциональной диагностики, применяемых для выявления патологии крови, сердца и сосудов, легких, почек, печени и других органов, и систем;</li> <li>- определять и оценивать результаты электрокардиографии, спирографии, термометрии, гематологических показателей;</li> <li>- отличать в сыворотке крови нормальные значения уровней метаболитов (глюкозы, мочевины, билирубина, мочевой кислоты, молочной и пировиноградной кислот и др.) от патологически измененных, читать протеинограмму и объяснить причины различий;</li> <li>- трактовать данные энзимологических исследований сыворотки крови;</li> <li>- проводить микробиологическую и иммунологическую диагностику;</li> <li>- анализировать вопросы общей патологии и современные теоретические концепции и направления в медицине (профессиональные дисциплины);</li> <li>- охарактеризовать и</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>диагноза на основании результатов биохимических исследований биологических жидкостей человека;</li> <li>- навыком сопоставления морфологических и клинических проявлений болезней;</li> <li>- алгоритмом постановки предварительного иммунологического диагноза с последующим направлением к врачу аллергологу-иммунологу;</li> <li>- основами врачебных диагностических и лечебных мероприятий по оказанию первой врачебной помощи при неотложных и угрожающих жизни состояниях с иммунными нарушениями;</li> <li>- методами общеклинического обследования;</li> <li>- интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики;</li> <li>- алгоритмом постановки предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту;</li> <li>- алгоритмом развернутого клинического диагноза (профессиональные дисциплины);</li> <li>- основными врачебными диагностическими и лечебными мероприятиями по оказанию первой врачебной помощи при неотложных и</li> </ul>	

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства *
			<p>закономерности развития и жизнедеятельности организма на основе структурной организации клеток, тканей и органов;</p> <p>- строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем организма во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, особенности организменного и популяционного уровней организации жизни;</p> <p>- анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма;</p> <p>- понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней, основные понятия общей нозологии;</p> <p>- функциональные системы организма человека, их регуляция и саморегуляция при воздействии с внешней средой в норме и патологии;</p> <p>- структурные и функциональные основы болезней и патологических процессов, причины, основные механизмы развития и исходов типовых патологических процессов, нарушений функций органов и систем;</p> <p>- этиологию, патогенез и меры профилактики наиболее часто встречающихся заболеваний (профессиональные дисциплины); современную классификацию заболеваний;</p> <p>- клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения наиболее распространенных заболеваний, протекающих в типичной форме у различных возрастных групп;</p>	<p>оценить уровни организации иммунной системы человека, оценить медиаторную роль цитокинов (иммунология);</p> <p>- обосновать необходимость клиничко-иммунологического обследования больного, интерпретировать результаты оценки иммунного статуса по тестам 1-го уровня (иммунология);</p> <p>- определить статус пациента: собрать анамнез, провести опрос пациента и/или его родственников, провести физикальное обследование пациента (осмотр, пальпация, аускультация, измерение артериального давления, определение свойств артериального пульса и т.п.) (профессиональные дисциплины);</p> <p>- оценить состояние пациента для принятия решения о необходимости оказания ему медицинской помощи (профессиональные дисциплины);</p> <p>- провести первичное обследование систем и органов: нервной, эндокринной, иммунной, дыхательной, сердечнососудистой, крови и кроветворных органов, пищеварительной, мочевыделительной, репродуктивной, костно-мышечной и суставов, глаза, уха, горла, носа;</p> <p>- установить приоритеты для решения проблем здоровья пациента: критическое (терминальное) состояние, состояние с болевым синдромом, состояние с хроническим</p>	<p>угрожающих жизни состояниях (профессиональные дисциплины).</p>	

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства *
			<p>- методы диагностики, диагностические возможности методов непосредственного исследования больного терапевтического, хирургического и инфекционного профиля, современные методы клинического, лабораторного, инструментального обследования больных (включая эндоскопические, рентгенологические методы ультразвуковую диагностику);</p> <p>- критерии диагноза различных заболеваний.</p>	<p>заболеванием, состояние с инфекционным заболеванием, инвалидность, гериатрические проблемы, состояние душевнобольных пациентов;</p> <p>- поставить предварительный диагноз; - синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин, ее вызывающих;</p> <p>- наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достоверного результата;</p> <p>- сформулировать клинический диагноз;</p> <p>- оказывать первую помощь при неотложных состояниях, первую врачебную помощь пострадавшим в очагах поражения в чрезвычайных ситуациях.</p>		
3.	ПК-6	готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании эндокринологической медицинской помощи	<p>- основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения;</p> <p>- организация эндокринологической помощи в стране, организация работы скорой и неотложной помощи;</p> <p>- основные вопросы нормальной и патологической физиологии органов эндокринной системы во взаимодействии с органами пищеварения, дыхания, сердечно-сосудистой и мочеполовой систем;</p> <p>- взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции;</p> <p>- этиологии</p>	<p>- получить информацию о развитии и течении заболевания;</p> <p>- выявить факторы риска развития того или иного эндокринного заболевания, дать рекомендации в отношении мер профилактики его возникновения и прогрессирования;</p> <p>- применить объективные методы обследования больного, выявить общие и специфические признаки эндокринного заболевания;</p> <p>- оценить тяжесть состояния больного, определить необходимость, объем и последовательность лечебных, в том числе, реанимационных</p>	<p>- навыками оказания эндокринологической помощи при следующих неотложных состояниях: острая надпочечниковая недостаточность, гипокальциемический и гиперкальциемический криз, комы при сахарном диабете, тиреотоксический криз, гипогликемическое состояние;</p> <p>- владеть навыками проведения специфических в эндокринологии стимуляционных и супрессивных тестов; - владеть техникой введения инсулина, установки инсулиновой помпы, проведения</p>	КЗ, ТЗ



№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства *
			<p>нейроэндокринных опухолей;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- профилактика и терапия кетоацидоза и гипогликемической комы при диабете;</li> <li>закономерности роста и полового развития детей и подростков;</li> <li>- основы водно-электролитного обмена и кислотно-основного состояния крови, возможные типы их нарушений и принципы лечения;</li> <li>общие и специальные методы исследования в основных разделах эндокринологии;</li> <li>- основы применения эндоскопии и методов функциональной диагностики в различных разделах детской эндокринологии;</li> <li>- различные способы гистологического и цитологического исследования в нейроэндокринологии и при различных заболеваниях эндокринных желез;</li> <li>основные принципы проведения стимуляционных тестов в эндокринологии;</li> <li>основы иммунологии и генетики в эндокринологии;</li> <li>- основы интенсивной терапии и реанимации при неотложных состояниях в эндокринологии;</li> <li>- основы инфузионной терапии при эндокринных заболеваниях (комы, кризы);</li> <li>- принципы предоперационной подготовки и послеоперационного ведения эндокринных больных, методы реабилитации;</li> <li>- основы патогенетического подхода при лечении в эндокринологии и смежных областях медицины;</li> <li>основы физиотерапии и лечебной физкультуры, показания и</li> </ul>	<p>мероприятий;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оказать необходимую срочную помощь при неотложных состояниях;</li> <li>- определить необходимость и последовательность применения специальных методов исследования (лабораторных, рентгенологических, эндоскопических, функциональных), интерпретировать полученные данные;</li> <li>- определить показания к госпитализации больного, определить ее срочность, организовать госпитализацию в соответствии с состоянием пациента;</li> <li>- составить дифференцированный план обследования и лечения больного, проводить его коррекцию в динамике;</li> <li>- определить показания и разработать план подготовки эндокринного больного к экстренной, срочной или плановой операции, определить степень нарушения гомеостаза, осуществить подготовку всех функциональных систем организма к операции;</li> <li>определить группу крови и выполнить внутривенное или внутриаартериальное переливание крови, реинфузию;</li> <li>- выявить возможные трансфузионные осложнения и провести необходимые лечебно-профилактические мероприятия;</li> <li>- оценить критерии выбора адекватного метода обезболивания; решить вопрос о трудоспособности больного;</li> <li>- вести медицинскую документацию, осуществлять</li> </ul>	<p>многосуточного мониторинга гликемии;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- владеть навыками обучения в школах диабета, ожирения, подсчету калорий, коэффициентов для программирования калькулятора болюса инсулиновой помпы;</li> <li>- владеть навыками оценки развития, расчета SDS роста и веса, костного возраста.</li> </ul>	

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства *
			противопоказания к санаторно-курортному лечению; - основы рационального питания и принципы диетотерапии в эндокринологической клинике; - вопросы временной и стойкой нетрудоспособности, врачебно-трудовой экспертизы в детской эндокринологии и смежных областях; - основы организации и проведения диспансеризации в эндокринологии; - особенности санэпидрежима в детских эндокринологических отделениях; - оборудование и оснащение стационара, амбулаторного кабинета и школы сахарного диабета для детей, техника безопасности при работе с аппаратурой; - основы юридического права в детской эндокринологии.	преемственность между лечебно-профилактическими учреждениями; - проводить диспансеризацию и оценивать её эффективность; - проводить анализ основных показателей деятельности лечебно-профилактического учреждения		

\*виды оценочных средств: контрольные вопросы (КВ), тестовые задания (ТЗ)

#### 4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	УК-1 ПК-5 ПК-6	Раздел 1. Врожденный гиперинсулинизм	Физиология и регуляция секреции инсулина. Диагностика гиперинсулинизма. Понятие о генетике ВГИ. Оказание помощи при гипогликемии у ребенка. Дифференциальный диагноз и алгоритм обследования на ВГИ. Выбор тактики лечения при подтвержденном диагнозе ВГИ. Диспансерное наблюдение.
2.	УК-1 ПК-5 ПК-6	Раздел 2. Множественные эндокринопатии у детей	Понятие об аутоиммунных полиэндокринных синдромах. Молекулярно-генетическое обследование при АПС. Алгоритм диагностики. Заместительная гормональная терапия при АПС. Принципы контроля адекватности ЗГТ при диспансерном наблюдении.
3.	УК-1 ПК-5	Раздел 3. Моногенный сахарный диабет у детей	Понятие о моногенном диабете (МГСД), критерии направления на генетическое

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
	ПК-6		обследование. «Маски» МГСД. Критерии диагноза неонатального диабета, MODY. Выбор тактики лечения. Диспансерное наблюдение. Генетическое консультирование.

### 5. Объем дисциплины и виды учебной работы.

Вид учебной работы	Трудоемкость		Курсы	
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	1	2 3 семестр
<b>Аудиторные занятия (всего)</b>	<b>3,2</b>	<b>114</b>	-	<b>114</b>
В том числе:	-	-	-	-
Лекции	0,3	12	-	12
Практические занятия (ПЗ)	0,4	102	-	102
<b>Самостоятельная работа (всего)</b>	<b>0,8</b>	<b>30</b>	-	<b>30</b>
В том числе:	-	-	-	-
Подготовка к занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций, семинаров и учебной литературе), работа с тестами и вопросами для самопроверки	0,8	30	-	30
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)			-	зачет с оценкой
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>4</b>	<b>144</b>	-	<b>144</b>

### 6. Содержание дисциплины

#### 6.1. Разделы дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ	СРС	Всего часов
Б1.В.ДВ.2.1	Раздел 1. Врожденный гиперинсулинизм	4	28	12	44
Б1.В.ДВ.2.2	Раздел 2. Множественные эндокринопатии у детей. Аутоиммунные полиэндокринные синдромы (АПС)	4	40	12	56
Б1.В.ДВ.2.3	Раздел 3. Моногенный сахарный диабет у детей (неонатальный диабет, MODY)	4	34	6	44
	<b>Всего</b>	<b>12</b>	<b>102</b>	<b>30</b>	<b>144</b>

#### 6.2. Тематический план лекционного курса

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Методическое обеспечение
Б1.В.ДВ.2.1	Раздел 1. Врожденный гиперинсулинизм	4	

Б1.В.ДВ.2.1.1	Синдром гипогликемии в педиатрической практике. Этиология гипогликемий в различных возрастных группах. Дифференциальный диагноз гипогликемии. Протокол пробы с голоданием у детей. Интерпретация. Клиника и диагностика гипогликемической комы. Оказание неотложной помощи при гипогликемии у детей.	2	Мультимедийная презентация
Б1.В.ДВ.2.1.2	Врожденный гиперинсулинизм у детей (ВГИ). Физиология и регуляция секреции инсулина. Диагностика гиперинсулинизма. Понятие о генетике ВГИ. Оказание помощи при гипогликемии у ребенка. Дифференциальный диагноз и алгоритм обследования на ВГИ. Выбор тактики лечения при подтвержденном диагнозе ВГИ. Диспансерное наблюдение.	2	Мультимедийная презентация
<b>Б1.В.ДВ.2.2</b>	<b>Раздел 2. Множественные эндокринопатии у детей. Аутоиммунные полиэндокринные синдромы (АПС)</b>	<b>4</b>	
Б1.В.ДВ.2.2.1	Множественные эндокринные нарушения (МЭН). Понятие о МЭН1, МЭН2а, МЭН 2в. Диагностика. Дифференциальный диагноз. Терапевтическая тактика. Диспансерное наблюдение.	2	Мультимедийная презентация
Б1.В.ДВ.2.2.2	Аутоиммунные полиэндокринные синдромы (АПС). Определение АПС. Этиология, патогенез клинических синдромов. Показания к генетическому обследованию. Клинические синдромы, последовательность манифестации. Диагностика. Тактика ведения. Принципы назначения и мониторинга заместительной гормональной терапии. Диспансерное наблюдение, реабилитация.	2	Мультимедийная презентация.
<b>Б1.В.ДВ.2.3</b>	<b>Раздел 3. Моногенный сахарный диабет у детей (неонатальный диабет, MODY)</b>	<b>4</b>	
Б1.В.ДВ.2.3.1	Моногенный сахарный диабет у детей (МГСД). Понятие о моногенном диабете (МГСД), критерии направления на генетическое обследование. «Маски» МГСД. Неонатальный диабет. Критерии диагноза неонатального диабета, Генетика неонатального диабета. Выбор тактики лечения. Перевод на пероральные сахароснижающие препараты, алгоритм, мониторинг эффективности. Диспансерное наблюдение. Генетическое консультирование.	2	Мультимедийная презентация
Б1.В.ДВ.2.3.2	Моногенный сахарный диабет у детей – MODY. Понятие о MODY, генетика, типы. Критерии отбора на генетическое обследование. Синдромальные варианты. Особенности лечения. Осложнения. Генетическое консультирование и прогноз.	2	Мультимедийная презентация.

### 6.3. Тематический план практических занятий

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы работы ординатора на занятии
<b>Б1.В.ДВ.2.1</b>	<b>Раздел 1. Врожденный гиперинсулинизм</b>	<b>28</b>	
Б1.В.ДВ.2.1.1	Врожденный гиперинсулинизм у детей (ВГИ). Практические аспекты диагностики ВГИ. Отработка навыков проведения пробы с голоданием. Оценка лабораторных анализов, соотношения инсулин/глюкоза. Расчет глюкозы для проведения инфузионной терапии при гипогликемии.	14	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторинга гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
Б1.В.ДВ.2.1.2	Оказание неотложной помощи при развитии тяжелой гипогликемии. Назначение и титрование дозы инсулиностатических препаратов (нифидипин, октреотид, diazoxid). Диспансерное наблюдение. Подготовка к операции и ведение в послеоперационном периоде.	14	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторинга гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
<b>Б1.В.ДВ.2.2</b>	<b>Раздел 2. Множественные эндокринопатии у детей. Аутоиммунные полиэндокринные синдромы (АПС)</b>	<b>40</b>	
Б1.В.ДВ.2.2.1	Овладение основами генетического консультирования при подозрении на MODY. Планирование обследования членов семьи пациента. Ожидаемые результаты, прогнозирование патологии. Составление родословных пациентов с аутосомно-доминантным типом наследования диабета.	8	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторинга гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
Б1.В.ДВ.2.2.2	Множественные эндокринопатии у детей. Обследование и выявление клинических синдромов в структуре множественных эндокринопатий у детей.	6	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы работы ординатора на занятии
			сенсоров для многосуточного мониторингования гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
Б1.В.ДВ.2.2.3	Диагностика слизисто-кожного кандидоза в структуре АПС 1. Принципы назначения терапии, контроль.	6	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторингования гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
Б1.В.ДВ.2.2.4	Диагностика врожденного гипокортицизма в структуре АПС. Проведение стимуляционных тестов с АКТГ. Принципы заместительной терапии.	6	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторингования гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
Б1.В.ДВ.2.2.5	Диагностика гипопаратиреоза при АПС1. Отработка клинических проб на скрытую тетанию. Назначение заместительной терапии, контроль.	6	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторингования гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
Б1.В.ДВ.2.2.6	Обследование пациентов с синдромом МЭН. Диагностика нейроэндокринных неоплазий (аденома гипофиза, инсулинома, аденома парашитовидных желез, медулярный рак щитовидной железы и др.)	8	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторингования гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
<b>Б1.В.ДВ.2.3</b>	<b>Раздел 3. Моногенный сахарный диабет у детей (неонатальный диабет, MODY)</b>	<b>34</b>	
Б1.В.ДВ.2.3.1	Моногенный сахарный диабет у детей (МГСД). Практические аспекты диагностики диабета,	8	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы работы ординатора на занятии
	интерпретация результатов глюкозотолерантного теста, овладение методикой данного теста. Методика обследования больных с диабетом с подозрением на моногенный вариант. Диагностика неонатального диабета.		глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторингирования гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
Б1.В.ДВ.2.3.2	Расчет дозы инсулина, практические аспекты техники введения инсулина. Работа с инсулиновыми шприцами и дозаторами – пенфилами по введению инсулина у детей раннего возраста и новорожденных.	6	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторингирования гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
Б1.В.ДВ.2.3.3	Методика диагностики гипогликемии, самостоятельное оказание помощи при гипогликемии. Мониторинг гликемии.	6	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторингирования гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
Б1.В.ДВ.2.3.4	Методика установки инсулиновой помпы и системы непрерывного мониторинга гликемии. Расчет базальной дозы инсулина.	6	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторингирования гликемии. Работа на амбулаторном приеме.
Б1.В.ДВ.2.3.5	Работа с инсулиновой помпой – программирование калькулятора болюса. Методики мониторингирования метаболического контроля.	8	Клинический разбор больных, работа в отделении с участием в проведении глюкозотолерантного теста. Работа по установке инсулиновых помп и сенсоров для многосуточного мониторингирования гликемии. Работа на амбулаторном приеме.

**6.4. Лабораторный практикум: не предусмотрен.**

**6.5. Тематический план семинаров: не предусмотрены.**

## 7. Организация текущего, промежуточного и итогового контроля знаний.

### 7.1 Распределение количества оценочных средств по разделам

№ п/п	Курс	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства		
				Виды	Кол-во контрольных вопросов	Кол-во тестовых заданий
Текущий контроль знаний						
1.	2		Моногенные эндокринные заболевания у детей	КВ, ТЗ	9	10
Промежуточный контроль знаний						
2	2	Зачет с оценкой	Собеседований и результаты текущего контроля	КВ, ТЗ	9	10

### 7.2 Распределение оценочных средств по компетенциям

№ п/п	Наименование компетенции	Виды оценочных средств	
		№№ вопросов	№№ тестовых заданий
1.	УК-1	№ 3,4,6, 8	№ 2-5,8
2	ПК-5	№ 1-5, 8	№ 1-7,9, 10
3.	ПК-6	№ 3-6, 9	№ 7,8

## 8. Внеаудиторная самостоятельная работа

Вид работы	Часы	Контроль выполнения работы
Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе).	18	ТЗ
Работа с тестами и вопросами для самопроверки.	6	ТЗ
Работа с учебной и научной литературой.	6	КВ
Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом.	-	
Всего	30	

**8.1. Самостоятельная проработка некоторых тем не предусмотрена.**

**8.2. Примерная тематика курсовых работ: не предусмотрены**

**8.3. Примерная тематика рефератов: не предусмотрены**

## 9. Примеры оценочных средств

### 9.1. Примеры контрольных вопросов:

#### УК-1:

1. MODY – диабет. Показания к генетическому обследованию пациентов с диабетом. Изменения в тактике лечения и наблюдения.
2. Алгоритм дифференциальной диагностики при синдроме МЭН1, МЭН2. Роль генетического обследования.



3. Выбор тактики лечения при врожденном гиперинсулинизме. Значение ПЭТ-КТ с L-DOPA для выбора тактики.

#### **ПК-5:**

1. Тяжелая гипогликемия с первых суток жизни новорожденного: тактика врача.
2. Врожденный гиперинсулинизм – определение, диагностика. Лечение.
3. Генетические варианты АПС. Значение генетического обследования.

#### **ПК-6:**

1. Врожденный гиперинсулинизм – определение, диагностика. Лечение.
2. Множественные эндокринные неоплазии (МЭН). Показания к генетическому обследованию пациентов. Изменения в тактике лечения и наблюдения.
3. Оказание неотложной помощи при гиперинсулинемической гипогликемии.

### **9.2. Примеры тестовых заданий**

#### **УК-1:**

1. Развитие моногенного сахарного диабета связано:
  - a. наследование по аутосомно-доминантного типу единичной мутации одного гена
  - b. наследование по аутосомно-доминантному нескольким мутаций одного гена
  - c. наследование по аутосомно-рецессивному типу мутации одного гена
  - d. спонтанная мутация генов, контролирующих функцию  $\beta$ -клеток
  - e. всё перечисленное
2. Синдром МЭН2 включает следующие синдромы:
  - a. гипокортицизм, гипотиреоз, задержку роста
  - b. гипопаратиреоз, слизисто-кожный кандидоз, гипокортицизм
  - c. феохромоцитома, гипокортицизм, глиомы
  - d. феохромоцитома, медуллярный рак щитовидной железы, гиперпаратиреоз
  - e. фолликулярный рак щитовидной железы, гипокортицизм
3. Моногенные формы диабета следует заподозрить в случае:
  - a. сахарный диабет у новорожденных
  - b. сахарный диабет, возникший в первые 6 месяцев жизни
  - c. наличие случаев сахарного диабета среди родственников и у одного из родителей
  - d. легкая (5,5-8,5 ммоль/л) гипергликемия натощак
  - e. всё перечисленное

#### **ПК-5:**

1. Развитие моногенного сахарного диабета связано:
  - a. наследование по аутосомно-доминантного типу единичной мутации одного гена
  - b. наследование по аутосомно-доминантному нескольким мутаций одного гена
  - c. наследование по аутосомно-рецессивному типу мутации одного гена
  - d. спонтанная мутация генов, контролирующих функцию  $\beta$ -клеток
  - e. всё перечисленное
2. Дефекты каких генов может иметь место при врожденном гиперинсулинизме:
  - a. KCNJ11
  - b. ABCC8
  - c. GCK
  - d. GLUD1

е. всё перечисленное

3. Для какого типа MODY- диабета характерен сопутствующий поликистоз почек?
- MODY1
  - MODY2
  - MODY5
  - MODY3
  - MODY8

### 9.3. Примеры ситуационных задач: не предусмотрены

## 10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

### 10.1 Список основной литературы

1. Детская эндокринология. Атлас [Электронный ресурс] / под ред. И. И. Дедова, В. А. Петерковой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436141.html>
2. Эндокринные заболевания у детей и подростков [Электронный ресурс] / под ред. Е.Б. Башниной - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970440278.html>
3. Эндокринология [Электронный ресурс]: национальное руководство / под ред. И. И. Дедова, Г. А. Мельниченко. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436820.html>
4. Сахарный диабет у детей и подростков: учебное пособие / И. Л. Никитина [и др.]; ФГУ "Федеральный центр сердца, крови и эндокринологии им. В.А.Алмазова" Минздравсоцразвития; Ин-т эндокринологии. – СПб.: [б. и.], 2010. - 100 с. (12 экз.)
5. Сахарный диабет у детей и подростков [Электронный ресурс]: руководство / Дедов И.И., Кураева Т.Л., Петеркова В.А. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970426951.html>

### 10.2 Список дополнительной литературы

6. Атлас детской эндокринологии и нарушений роста [Электронный ресурс] / Джереми К.Х. Уэльс, Йен-Маартен Вит, Алан Д. Рогол; пер. с англ. - 2-е изд. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/06-COS-2362.html>
7. Функциональная и топическая диагностика в эндокринологии [Электронный ресурс] / С. Б. Шустов - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441183.html>
8. Рациональная фармакотерапия заболеваний эндокринной системы и нарушений обмена веществ [Электронный ресурс] / Мельниченко Г. А. - М.: Литтерра, 2013. - Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423500757.html>

### 10.3 Характеристика информационно-образовательной среды:

10.3.1 Программное обеспечение, используемое при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

- Операционная система семейства Windows
- Пакет OpenOffice
- Пакет LibreOffice
- Microsoft Office Standard 2016
- NETOP Vision Classroom Management Software лицензионный сертификат.
- Программы на платформе Moodle <http://moodle.almazovcentre.ru/>, Образовательный портал ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России.
- САБ «Ирбис 64» - система автоматизации библиотек. Электронный каталог АРМ «Читатель» и Web-Ирбис

### 10.3.2 Профессиональные базы данных, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

- Электронная библиотечная система «Медицинская библиотека «MEDLIB.RU» ([www.medlib.ru](http://www.medlib.ru))
- Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» ([www.rosmedlib.ru](http://www.rosmedlib.ru))
- Полнотекстовая база данных «ClinicalKey» ([www.clinicalkey.com](http://www.clinicalkey.com))
- HTS The Biomedical & Life Sciences Collection – 2400 аудиовизуальных презентаций ([www.hstalks.com](http://www.hstalks.com))
- Всемирная база данных статей в медицинских журналах PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- Научная электронная библиотека <http://elibrary.ru/defaultx.asp>

### 10.3.3. Информационные справочные системы, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине:

- Реферативная и наукометрическая база данных «Scopus» (<http://www.scopus.com/>)
- База данных индексов научного цитирования Web of Science ([www.webofscience.com](http://www.webofscience.com))

### 10.3.4 Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимые для освоения дисциплины:

- Поиск системы Google, Rambler, Yandex <http://www.google.ru>; <http://www.rambler.ru>; <http://www.yandex.ru/>
- Мультимедийный словарь перевода слов онлайн Мультитран <http://www.multitrans.ru/>
- Публикации ВОЗ на русском языке <http://www.who.int/publications/list/ru/>
- Международные руководства по медицине <https://www.guidelines.gov/>
- Единое окно доступа к образовательным ресурсам <http://window.edu.ru/>

## 11. Материально-техническое обеспечение

Центр располагает материально-технической базой, которая соответствует действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивает проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической работы обучающихся, предусмотренной учебным планом.

Необходимый для реализации программы аспирантуры перечень материально-технического и учебно-методического обеспечения включает в себя специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе:

- **учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа** – укомплектованные специализированной мебелью, набором демонстрационного оборудования и учебно-наглядными пособиями, обеспечивающими тематические иллюстрации, соответствующие рабочим учебным программам дисциплин;
- **учебные аудитории для проведения занятий семинарского типа** – укомплектованные специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации;
- **учебная аудитория для групповых и индивидуальных консультаций** – укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации;
- **учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации** – укомплектована специализированной (учебной) мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации;
- **помещение для самостоятельной работы** – укомплектовано специализированной

(учебной) мебелью, оснащено компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечено доступом в электронную информационно-образовательную среду организации;

- **помещения, предусмотренные для оказания медицинской помощи пациентам**, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами: специализированные медицинские отделения, палаты и ординаторские, оснащенные специализированным оборудованием и медицинскими изделиями и расходным материалом в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью индивидуально, а также иное оборудование, необходимое для реализации программы ординатуры;
- **аудитории, оборудованные мультимедийными и иными средствами обучения**, позволяющими использовать **симуляционные технологии**, с типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально;
- **аудитории, оборудованные фантомной и симуляционной техникой**, имитирующей медицинские манипуляции и вмешательства, в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально;

## **12. Кадровое обеспечение**

Состав научно-педагогических работников, обеспечивающих реализацию подготовки обучающихся по дисциплине «Моногенные эндокринные заболевания у детей», соответствует требованиям ФГОС ВО и отражен в справке о кадровом обеспечении специальности.