

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ИНСТИТУТ ДОПОЛНИТЕЛЬНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
КАФЕДРА ПЕДИАТРИИ С КУРСОМ ИДПО



УТВЕРЖДАЮ

Ректор

В.Н. Павлов

02 2023 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ  
ПРОГРАММА ПОВЫШЕНИЯ КВАЛИФИКАЦИИ**

**«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»**

по специальности: «*Детская эндокринология*»


**(СРОК ОСВОЕНИЯ 72 АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСА)**

Уфа, 2023

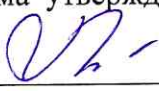
При разработке дополнительной профессиональной программы повышения квалификации «Наследственные нарушения обмена веществ» по специальности *Детская эндокринология* в основу положены:

- Федеральный закон от 29 декабря 2012г. N 273-ФЗ "Об образовании в Российской Федерации".
- Приказ Министерства образования и науки РФ от 1 июля 2013 г. N 499 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по дополнительным профессиональным программам".
- Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 3 августа 2012 г. N 66н "Об утверждении Порядка и сроков совершенствования медицинскими работниками и фармацевтическими работниками профессиональных знаний и навыков путем обучения по дополнительным профессиональным образовательным программам в образовательных и научных организациях".
- Профессиональный стандарт "Врач - детский эндокринолог", утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 29 января 2019 года N 49н
- Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования уровень высшего образования - подготовка кадров высшей квалификации, специальность 31.08.17 *детская эндокринология*. Утвержден приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. N 1059
- Приказ Минздрава России от 21.04.2022 N274н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями"(Зарегистрировано в Минюсте России 13.07.2022 N 69251)

Дополнительная профессиональная программа одобрена на заседании кафедры педиатрии с курсом ИДПО, протокол № 6 от «26» 01 2023г.,

Заведующий кафедрой доцент Р.З.Ахметшин  подпись

Дополнительная профессиональная программа утверждена Ученым Советом ИДПО протокол № 3 от «22» 02 2023г.,

председатель, д.м.н. профессор  В.В. Викторов

#### **Разработчики: Разработчики:**

*Профессор кафедры педиатрии ИДПО, д.м.н.*

*Дружинина Н.А.*

*Профессор кафедры педиатрии ИДПО, д.м.н.*

*Ширяева Г.П.*

#### **Рецензенты:**

Заведующая кафедрой педиатрии и неонатологии факультета усовершенствования врачей ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный медицинский университет» МЗ РФ, к.м.н., доцент

*Т.Е. Заячникова*

Заведующая кафедрой госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «Приволжский исследовательский медицинский университет» МЗ РФ, д.м.н., профессор

*О.В.Халецкая*

Содержание дополнительной профессиональной программы повышения  
квалификации «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»  
по специальности *детская эндокринология*


1	Титульный лист
2	Лист согласования программы
3	Лист дополнений и изменений
4	Состав рабочей группы
5	Пояснительная записка
6	Цель и задачи
7	Требования к итоговой аттестации
8	Планируемые результаты обучения
9	Учебный план
10	Календарный учебный график
11	Формы аттестации
12	Рабочие программы учебных модулей
13	Организационно-педагогические условия реализации программы
14	Реализация программы в форме стажировки
15	Основные сведения о программе

Лист согласования профессиональной программы повышения квалификации  
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»  
по специальности *детская эндокринология*  
(срок освоения 72 академических часа)

СОГЛАСОВАНО:

Проректор по региональному  
развитию здравоохранения

22.02.2023  
(дата)

  
(подпись)

В.В.Викторов

Директор  
института дополнительного  
профессионального  
образования

22.02.2023  
(дата)

  
(подпись)

Г.Я.Хисматуллина

Заместитель директора  
института дополнительного  
профессионального  
образования по учебно-  
методической работе:

22.02.2023  
(дата)

  
(подпись)

Э.М.Назарова

Заведующий кафедрой:

26.01.23  
(дата)

  
(подпись)

Р.З.Ахметшин



**3. ЛИСТ ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ**  
профессиональной программы повышения квалификации  
**«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»**  
по специальности *детская эндокринология*

№	Дата	Код	Изменения в содержании	Подпись заведующего кафедрой (протокол №, дата)

**4. Состав рабочей группы**  
**по разработке профессиональной программы повышения квалификации**  
**«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»**  
по специальности *детская эндокринология*

<b>№ пп.</b>	<b>Фамилия, имя, отчество</b>	<b>Ученая степень, звание</b>	<b>Занимаемая должность</b>	<b>Место работы</b>
1.	Дружинина Наталья Анатольевна.	Д.м.н., профессор	Профессор кафедры педиатрии с курсом ИДПО	ФГБОУ ВО БГМУ МЗ РФ
2.	Ширяева Галина Павловна.	Д.м.н., доцент	Профессор кафедры педиатрии с курсом ИДПО	ФГБОУ ВО БГМУ МЗ РФ

## **5. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА**

Содержание дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей 72 часа **«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»** по специальности 31.08.17 «Детская эндокринология» учитывает профессиональные стандарты, квалификационные требования по специальности «Детская эндокринология», и квалификационные требования к профессиональным знаниям и навыкам, необходимым для исполнения должностных обязанностей, которые установлены в соответствии с федеральными законами и нормативными правовыми положениями (*Часть 9 статьи 76 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. N 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»*) ФГОС ВО по направлению подготовки –310817 Детская эндокринология утвержденный Министерством образования и науки Российской Федерации «1059» от 28 октября 2014г №34489. Содержание программы повышения квалификации врачей по «Детской эндокринологии» направлено на достижение целей программы, планируемых результатов ее освоения в соответствии с частью 9 статьи 76 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. N 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации». Учеба врача-детского эндокринолога, направлена на углубление профессиональных компетенций, формирования клинического мышления, индивидуальную выработку новых практических навыков, повышение уровня готовности к самостоятельной врачебной деятельности по вопросам болезней связанных с нарушением эндокринной регуляции. Программа предусматривает приобретение и закрепление современных профессиональных знаний по этиологии, патогенезу, диагностике, дифференциальной диагностике, лечению и профилактике эндокринных заболеваний и их осложнений, врачебной тактике по оказанию неотложной помощи пациентам с заболеваниями эндокринной системы, методам исследования эндокринной системы оказанию нутритивной поддержки детям, помощи больным детям с нарушениями формирования пола, аденогенитальным синдромом, галактоземией. Обучение на цикле включает курс лекций по основным вопросам учебного плана. На практических занятиях отрабатываются знания по общеклиническому обследованию больного (сбор жалоб и анамнеза, осмотр, измерение и оценка антропометрических показателей, пальпация щитовидной и молочных желез, оценка полового развития по шкале Tanner), методика оценки костного возраста по Грейлиху-Пайлу; выполнению и оценке гормонального статуса, анализа крови и мочи, функциональных тестов в эндокринологии (пробы на стимуляцию и подавление секреции СТГ, проба с ГнРГ, тесты с дексаметазоном на подавление секреции АКГГ гипофизом, оральный глюкозотолерантный тест, тесты для оценки функции половых желез); интерпретации данных ультразвукового исследования органов малого таза, надпочечников; знакомство с показаниями хирургических методов лечения эндокринных заболеваний на основании Национального руководства по эндокринологии, Национальных и Европейских Консенсусов по основным разделам эндокринологии, принципам объективного исследования ребенка, в том числе в тренажерном классе кафедры.

## **6. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДПП ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»**

**Цель изучения ДПП ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»** по специальности «детская эндокринология», обновление профессиональных компетенций, необходимых для работы врачом-детским эндокринологом. Глубокое теоретическое и практическое изучение ключевых вопросов плановой и неотложной помощи больным эндокринологического профиля, необходимых для практической деятельности врача –детского эндокринолога в соответствии с профилем специальности

**Задачи изучения ДПП ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»**



- *задачи теоретической части:* получить систематизированные теоретические знания по основным клиническим проблемам больных эндокринологического профиля основного заболевания и ключевых аспектов неотложной помощи медицины: соматических, психосоциальных (искусство общения с родителями и пациентом и коррекция переживаний по поводу лечения наблюдения детей с неизлечимыми формами эндокринной патологии)

- *задачи практической части:* приобрести практические умения и навыки, необходимые для самостоятельной профессиональной деятельности в качестве врача детского эндокринолога для оказания медицинской помощи

**Категории обучающихся с ВПО, врачи детские эндокринологи**

**Трудоемкость ДПП ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» 72 часа**

### **Форма обучения, режим и продолжительность занятий**

<b>График обучения</b>	<b>Ауд. часов в день</b>	<b>Дней в неделю</b>	<b>Общая продолжительность программы, месяцев (час)</b>
<b>Форма обучения</b>			
с отрывом от работы, возможно с частичным отрывом от работы и по индивидуальным формам обучения с ДОТ и стажировкой	6	6	72 часов (0,5 мес.)

### **7. ТРЕБОВАНИЯ К ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ**

1.Итоговая аттестация по ДПП ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности «детская эндокринология» проводится в форме экзамена и должна выявлять теоретическую и практическую подготовку врача-диетолога в соответствии с квалификационными требованиями, профессиональными стандартами и требованиями соответствующих федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования к результатам освоения образовательной программы.

2. Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения дисциплин в объеме, предусмотренном учебным планом ДПП ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности «детская эндокринология»

3. Лица, освоившие ДПП ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности «детская эндокринология» и успешно прошедшие итоговую аттестацию, получают документ установленного образца о дополнительном профессиональном образовании диплом о профессиональной переподготовке.

**Документ, выдаваемый после завершения обучения.**

Лицам, успешно освоившим соответствующую ДПП повышения квалификации и прошедшим итоговую аттестацию, выдается удостоверение о повышении квалификации.

### **8. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ**

Врачи, успешно освоивших ДПП ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности «детская эндокринология» могут работать в стационарах, детских поликлиниках, ЛПУ, санаториях, курортах в качестве врача-детского эндокринолога.

Программа обучения рассчитана на подготовку врачей-эндокринологов к оказанию поддержки, помощи больным детям с хроническими прогрессирующими заболеваниями, эндокринной системы. Программа составлена в соответствии с учетом требований, изложенных в



«методических рекомендациях-разъяснениях по разработке дополнительных профессиональных программ на основе профессиональных стандартов». ДПП ПК рассчитана на 72 часа аудиторного времени. Практическая часть программы состоит из вопросов организации медицинской помощи при различных эндокринных заболеваниях у детей.

**8.1. Характеристика новой квалификации и связанных с ней видов профессиональной деятельности, трудовых функций и уровней квалификации.** В соответствии с Приказом Минтруда России от 29.01.2019 N 49н "Об утверждении профессионального стандарта "Врач - детский эндокринолог" (Зарегистрировано в Минюсте России 26.02.2019 N 53895)" В соответствии с Приказом Минобрнауки России от 28. 10.2014г.№ 1059 «об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.17 Детская эндокринология.(уровень подготовки кадров высшей квалификации» Зарегистрирован в Минюсте России 28.10.2014№ 34489)

**Должностные обязанности врача-детского эндокринолога:** Проводить осмотры и обследования пациентов с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

Интерпретировать и анализировать полученную информацию от пациентов (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы

Оценивать у пациентов анатомо-функциональное состояние эндокринной системы в норме, при заболеваниях и (или) патологических состояниях

Пользоваться методами осмотра и обследования пациентов с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы с учетом возрастных анатомо-функциональных особенностей. Рассчитывать содержание и калорийность основных ингредиентов пищи в суточном рационе ребенка любого возраста Организовывать и проводить противоэпидемические мероприятия в очаге инфекции. Разрабатывать и выполнять индивидуальные программы реабилитации детей-инвалидов.

**Должен знать:** Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; общие вопросы организации паллиативной педиатрической помощи в Российской Федерации; противоэпидемические мероприятия в случае возникновения очага инфекции; анатомо-физиологические особенности организма плода и ребенка; взаимосвязь функциональных систем организма и их регуляцию; физиологическое развитие детей в различные возрастные периоды; принципы рационального (сбалансированного) вскармливания и питания детей; основные вопросы патофизиологии, биохимии, иммунологии, генетики и других общемедицинских проблем; показатели гомеостаза в норме и патологии; основы водно-электролитного обмена, кислотно-щелочного баланса, возможные типы их нарушений и принципы коррекции; физиологию и патофизиологию системы кроветворения; кровообращения, дыхания, пищеварения и др.; современные методы клинической и параклинической диагностики основных нозологических форм и патологических состояний; современную классификацию, клиническую симптоматику основных заболеваний и пограничных состояний детского возраста, этиологию и патогенез соматических и инфекционных заболеваний; современные методы терапии основных соматических и инфекционных заболеваний и патологических состояний; основы фармакотерапии детского возраста; механизм действия основных групп лекарственных веществ; показания и противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением; диетотерапию при различных видах патологии; основы фитотерапии, физиотерапии, лечебной физкультуры и врачебного контроля в детском возрасте; принципы организации и проведения интенсивной терапии и реанимации в амбулаторных условиях и в стационаре; вопросы реабилитации и диспансерного наблюдения при различных заболеваниях.

**8.2. Компетенции врачей, формируемые в результате освоения ДПП ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»:**



Исходный уровень подготовки обучающихся – сформированные компетенции, включающие в себя:

**Универсальные компетенции:**

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- способностью и готовностью осуществлять свою деятельность с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдать правила врачебной этики, законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну (УК-2).
- **Профессиональные компетенции (ПК):**
- **- профилактическая деятельность:**
- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения эндокринных заболеваний у детей и подростков, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- -готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками (ПК-2);
- **- диагностическая деятельность:**
- -готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);
- **- лечебная деятельность:**
- -готовность к ведению и лечению пациентов с эндокринной патологией, нуждающихся в оказании педиатрической медицинской помощи (ПК-6);
- **- реабилитационная деятельность:**
- -готовность к применению природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов с эндокринными заболеваниями, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении (ПК-8);
- **- психолого-педагогическая деятельность:**
- -готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-9);
- **- организационно-управленческая деятельность:**
- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-10);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-11).
- Готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях в том числе медицинской эвакуации (ПК-12)

**8.3 Характеристика профессиональной деятельности врачей, освоивших ДПП: ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности детская эндокринология:**

Профессиональная компетенция	Трудовая функция	Знания	Умения	Трудовые действия
-готовность к проведению	Оказание медицинской	Порядок оказания медицинской	Пользоваться методами осмотра и	Сбор жалоб, анамнеза жизни и

<p>профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками (ПК-2</p>	<p>помощи детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы А/01.8</p>	<p>помощи по профилю "детская эндокринология", клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы. Закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах Современные методы клинической и параклинической диагностики заболеваний и (или) состояний органов эндокринной системы</p>	<p>обследования детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы с учетом возрастных анатомо-функциональных особенностей в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи: Интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования детей с заболеваниями и (или) состояний эндокринной системы. Выявлять симптомы и синдромы осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе непредвиденных, возникших в результате диагностических процедур у детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы.</p>	<p>заболевания у детей (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы. Осмотр детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы. Интерпретация результатов осмотра, лабораторного исследования и инструментального обследования детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы</p>
<p>готовность к определению у пациентов</p>	<p>Проведение обследования детей в целях</p>	<p>Изменения органов эндокринной системы при</p>	<p>Пользоваться методами осмотра и обследования детей</p>	<p>Направление детей с заболеваниями и (или) состояниями</p>



<p>патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МК-5);</p>	<p>выявления заболеваний и (или) состояний эндокринной системы, установления диагноза А/01.8</p>	<p>заболеваниях органов сердечно-сосудистой, дыхательной, мочевыделительной систем, центральной нервной системы, опорно-двигательного аппарата, органов желудочно-кишечного тракта Симптомы и синдромы осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе непредвиденных, возникших в результате лабораторных исследований и инструментальных обследований детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы</p>	<p>с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы с учетом возрастных анатомо-функциональных особенностей в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи: - проведение антропометрии, включая расчет индекса массы тела (далее - ИМТ) и стандартных отклонений;- определение стигм дисэмбриогенеза;- осмотр кожи и слизистых оболочек;- исследование симптомов скрытой тетании;- исследование щитовидной железы методом пальпации;- определение стадии полового развития по шкале Таннера;- определение вирилизации наружных гениталий по шкале Прадера;- оценка степени гирсутизма по шкале</p>	<p>эндокринной системы на лабораторное исследование в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>
--	--	---	---	--



			<p>Ферримана - Галвея; - определение характера распределения подкожно-жировой клетчатки;- определение состояния костно-мышечной системы;- проведение аускультации сердца с определением характера сердечного ритма;- проведение аускультации легких с определением характера легочного звука;- измерение пульса;- измерение артериального давления на периферических артериях; оценка секреции соматотропного гормона роста (далее - СТГ) гипофизом с применением СТГ-стимуляционных проб;- оценка гипофизарной гонадотропной функции с использованием пробы с аналогом гипоталамического гонадотропин-рилизинг-гормона (далее - Гн-Рг); - оценка функциональной активности тестикулярной ткани гонад с применением стимуляционной пробы с</p>	
--	--	--	--	--

			хорионическим гонадотропином человека (далее - ХГЧ);	
готовность к ведению и лечению пациентов с эндокринной патологией, нуждающихся в оказании педиатрической медицинской помощи (ПК-6);	Назначение лечения детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, контроль его эффективности и безопасности А/02.8	Порядок оказания медицинской помощи детям по профилю "детская эндокринология Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи детям при заболеваниях и (или) состояниях эндокринной системы. Современные методы лечения детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Назначать лекарственные препараты, медицинские изделия и лечебное питание детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения у детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы	Разработка плана лечения детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у детей с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы

## 9. Учебный план

### ДПП ПК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ»

по специальности *детская эндокринология*:

**Цель:** приобретение современных профессиональных знаний по этиологии, патогенезу, диагностике, дифференциальной диагностике, лечению и профилактике эндокринных заболеваний и их осложнений, врачебной тактике по оказанию неотложной помощи пациентам с заболеваниями эндокринной системы, методам исследования эндокринной системы для самостоятельной работы в должности врача-детского эндокринолога.

**Категория обучающихся:** врач-детский эндокринолог,

**Трудоемкость обучения:** 72 часа.

**Режим занятий:** 6 акад. часов в день, 5 дней в неделю.

**Форма обучения:** очная с использованием ДОТ

Код	Наименование разделов дисциплин и тем	Трудоемко сть		В том числе			Вид и форма контроля
		з.е	акад. часы	Л/эу к	ПЗ	стажиров ка	
<b>Рабочая программа учебного модуля 1 «Нарушения формирования пола, полового развития. и половой дифференцировки»</b>							<b>Промежуточная аттестация (Зачет)</b>
1.1	Генетические дефекты в процессе формирования пола. Проявления синдрома Клайнфельтера. Клинические и лабораторные методы диагностики.	6	6	3		3	Текущий контроль (например: <i>тестовый контроль</i> )
1.2	Истинный гермафродитизм (овотестикулярная форма НФП. XX-инверсия пола (синонимы: синдром XX-мужчины, синдром Де ля Шаппеля), XY-дисгенезия гонад (синдром Свайера	6	6	3	3		Текущий контроль (например: <i>тестовый контроль</i> )
1.3	Диагностика и лечение гипогонадизма у детей и подростков. Ведение детей с преждевременным половым развитием	6	6	3	3		Текущий контроль (например: <i>фронтальный опрос</i> )
	<b>Итого</b>	<b>18</b>	<b>18</b>	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	
<b>Рабочая программа учебного модуля 2 «Адреногенитальный синдром»</b>							<b>Промежуточная аттестация (Зачет)</b>
2.1	Диагностика адреногенитального синдрома (врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН)	12	12	3	6	3	Текущий контроль (например: <i>тестовый контроль</i> )
2.2	Ведение детей и подростков при ВДКН. Патогенез, Классификация стадии развития адреногенитального синдрома, патогенез Осложнения адреногенитального синдрома. Диагностика и лечение адреногенитального синдрома	12	12	3	9		Текущий контроль (например: <i>тестовый контроль</i> )
	<b>итого</b>	<b>24</b>	<b>24</b>	<b>6</b>	<b>15</b>	<b>3</b>	
<b>Рабочая программа учебного модуля 3 «Галактоземия»</b>							



3.1	Эпидемиология, патогенез , клинические проявления галактоземии	9	9	3	6		
3.2	Лабораторная диагностика, Дифференциальный диагноз, лечение, прогноз, реабилитация детей с галактоземией	9	9	3	6		
	<b>ИТОГО</b>	<b>18</b>	<b>18</b>	<b>6</b>	<b>12</b>		
Итого		60					
Выпускная аттестационная работа		6					
Экзамен		6					
		<b>72</b>	<b>72</b>	<b>21</b>	<b>33</b>	<b>6</b>	

## 10. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК

Наименование модулей/ разделов программы	<i>1 неделя</i>	<i>2 неделя</i>
учебного модуля 1 «Нарушения формирования пола, полового развития и половой дифференцировки»	18	
учебного модуля 2 «Адреногенитальный синдром»		24
учебного модуля 3 «Галактоземия»	18	
Аттестационная работа		6
Итоговая аттестация		6
Общая трудоемкость программы	36	36

## 11. ФОРМЫ АТТЕСТАЦИИ

11.1. Формы промежуточной аттестации:

1. Тестирование (с эталонами ответов)
2. Решение ситуационных задач (с эталонами ответов)

**Примеры тестовых заданий:** Выберите один правильный ответ

I. Проведение письменного контроля исходных знаний по вопросам

1. Генные болезни – это ...
2. Типы наследования признаков при моногенных заболеваниях.....
3. Ферментопатия – это...
4. Какой метод позволяет определить тип наследования признака?....
5. Для чего используется биохимический метод в генетике? .....

Эталон ответа:

1. Генные болезни – это разнородная по клиническим проявлениям группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.



2. Типы наследования признаков при моногенных заболеваниях - аутосомно-доминантные, - аутосомно-рецессивные, - X-сцепленные доминантные, -X-сцепленные рецессивные - митохондриальные

3. Ферментопатия – это генные болезни, которые проявляются наследственными дефектами обмена веществ

4. Генеалогический

5. Для диагностики ферментопатии (определения белкового состава крови

### **Классификация генных заболеваний.**

1. На какие группы делятся генные заболевания?

2. Приведите примеры аутосомно-доминантных заболеваний.

3. Приведите примеры аутосомно-рецессивных заболеваний.

4. Приведите примеры X-сцепленных рецессивных заболеваний.

Эталоны ответов.: 1. **Аутосомно-доминантные заболевания:** Синдром Марфана,.

Нейрофиброматоз типа I (Болезнь Реклингхаузена), Синдром Холт-Орама

2. **Аутосомно-рецессивные заболевания:** Муковисцидоз, Фенилкетонурия,

Адреногенитальный синдром, Галактоземия, Врожденный гипотиреоз,

Болезнь Тея-Сакса

3. **X-сцепленные заболевания:** . Миодистрофия Дюшена,

Синдром Мартина-Белл (синдром "ломкой" X-хромосомы), Гемофилия А

### **Типы наследования заболеваний и их характеристика**

Аутосомно-доминантный тип наследования

Вопросы: 1. *Как болезнь встречается в поколениях?*

Ответ: Болезнь встречается в каждом поколении родословной

2. *Какое соотношение девочек и мальчиков?*

Ответ: Соотношение больных мальчиков и девочек равно

3. *Какова вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей?*

Ответ: Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.

Комментарий: Среди аутосомно-доминантных болезней часто встречается эффект неполного доминирования

4. У кого тяжелее будет протекать заболевание у гомо- или гетерозигот?

Ответ: Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот

Комментарий: Возможны случаи, когда болезнь носит стертый характер (неполная пенетрантность гена).

### **Аутосомно-рецессивный тип наследования**

Вопросы: 1. Всегда ли будут больны родители больного ребенка?

Ответ: Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей.

2. Какие родственники чаще больны?

Ответ: Болеют сибсы, т.е. братья и сестры.

3. Какое соотношение девочек и мальчиков?

Ответ: Оба пола поражаются одинаково.

4. Результатом чаще всего какого брака может быть рождение больного ребенка?

Ответ: Чаще встречается при кровнородственных браках .

5. Какова вероятность рождения больного ребенка, если больны оба родителя?

Ответ: Если больны оба супруга, то все дети будут больными

### **С X-сцепленным (рецессивным) типом наследования**

Вопросы: 1. Кто чаще болеет?

Ответ: Болеют только мальчики по линии матери.

2. Будут ли больны родители пробанда?

Ответ: Родители пробанда здоровы

3. Кому передают заболевание больные отцы?

Ответ: Больной мужчина не передает заболевание сыновьям, но всегда его дочери являются носителями

4. Каким будет распределение заболевания у детей в браке между женщиной-носителем и больным мужчиной?

Ответ: В браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочерей и 50% сыновей больны.

### Ситуационные задачи

**Задание 1**. Определите заболевание по симптомокомплексу: врожденная гиперплазия коры надпочечников - группа наследственных болезней, в основе которых лежит недостаточность синтеза стероидных гормонов коры надпочечников (кортизона и альдостерона), приводящая к повышению секреции андрогенов, а у плода женского пола этот избыток приводит к маскулинизации наружных половых органов (увеличение клитора, изменение половых губ вплоть до закрытия входа во влагалище).

Вопрос: какое заболевание, к какой группе болезней относится.

Ответ: Аденогенитальный синдром Вопрос: тип наследования? Ответ: аутосомно-рецессивный

**Задача 2**. Мальчик, 15 лет, при профилактическом осмотре в школе выявлено двухстороннее увеличение грудных желез. Масса 65 кг, рост юноши 179 см. При осмотре наружных гениталий установлены уменьшенные размеры пениса, половое оволосение отсутствует, продольный размер тестикул 2,0 см, гонады плотные.

Вопрос: 1. Поставьте предварительный диагноз. 2. Определите тактику врача  
Эталон ответа 1. Предположительный диагноз: синдром Клайнфельтера.

3. Показана консультация эндокринолога и генетика.

**Задача 1**. Мальчик, 15 лет, при профилактическом осмотре в школе выявлено двухстороннее увеличение грудных желез. Масса 65 кг, рост юноши 179 см. При осмотре наружных гениталий установлены уменьшенные размеры пениса, половое оволосение отсутствует, продольный размер тестикул 2,0 см, гонады плотные. ЗАДАНИЕ 1. Поставьте предварительный диагноз. 2. Определите тактику врача

Эталон ответа 1. Предположительный диагноз: синдром Клайнфельтера. 2. Показана консультация эндокринолога и генетика.

**Задача 2**. Мальчик, 13 лет, обратился к участковому педиатру с жалобами на жажду (выпивает до 4 литров воды в сутки), частое обильное мочеиспускание, снижение массы тела, повышенную утомляемость. Температура тела — 36,8 °С.

ЗАДАНИЕ . Поставьте предварительный диагноз. 2. Ваша тактика.

Эталон ответа: Несахарный диабет. Психогенная полидипсия. 2. Госпитализировать в специализированное отделение. Определить сахар крови натощак, общий анализ мочи, глюкозотолерантный тест, анализ мочи по Зимницкому.

**Задача 3**. Мальчик, 15 лет, обратился к врачу с жалобами на выраженную утомляемость, мышечную слабость, особенно к концу дня, временами головокружение, головную боль. Аппетит снижен, иногда отмечается тошнота, боль в эпигастрии, не связанная с характером принимаемой пищи. Стул нерегулярный, со склонностью к поносам. За время болезни похудел на 3 кг. При осмотре: масса 26 кг, рост 132 см. Кожные покровы суховаты, отмечается тотальная гиперпигментация кожных покровов. Границы сердца в пределах возрастной нормы, тоны ритмичные, несколько ослаблены, пульс — 88 в мин., АД — 85/50 мм рт. ст., живот мягкий, болезненный в надчревной области, печень не увеличена. Продольный размер гонад — 1,8 см, половое оволосение отсутствует. Со слов матери, у младшего сына (4 года) аналогичные пятна на коже передней брюшной стенки.



**ЗАДАНИЕ:** Поставьте предварительный диагноз. 2. Ваша тактика

Эталон ответа 1. Предварительный диагноз: врожденная дисфункция коры надпочечников. 2. Госпитализировать в реанимационное отделение. Определить активность ренина, сделать ионограмму, назначить 17-гидроксипрогестерон

**Задача 4.** Больной К., 11 лет, состоит на «Д» учете у эндокринолога и педиатра с диагнозом «врожденная дисфункция коры надпочечников, сольтеряющая форма». Получает терапию глюкокортикоидами (Кортеф) и минералокортикоидами (Кортинефф). Обратился на прием к педиатру с жалобами на насморк, кашель, повышение температуры тела до 38,2 °С. Болен первые сутки. **ЗАДАНИЕ 1.** Ваши мероприятия относительно лечения ОРВИ. 2. Ваши действия для профилактики острой надпочечниковой недостаточности .

Эталон ответа.: Назначить симптоматическую терапию ОРВИ. 2. Профилактика острой надпочечниковой недостаточности: необходимо увеличить базовую дозу глюкокортикоидов и минералокортикоидов в 2 раза на 3 дня с последующим постепенным снижением дозы на 30% один раз в 3 дня.

**Задача 5.** Мальчик, 15 лет, обратился к участковому педиатру с жалобами на жажду (выпивает до 4 литров воды в сутки), частое обильное мочеиспускание, снижение массы тела, повышенную утомляемость. Температура тела — 36,8 °С.

Вопрос 1. Поставьте предварительный диагноз. 2. Ваша тактика.

Эталон ответа : Несахарный диабет. Психогенная полидипсия. 2. Госпитализировать в специализированное отделение. Определить сахар крови натощак, общий анализ мочи, глюкозотолерантный тест, анализ мочи по Зимницкому.

**Задача 6** .Мальчик, 14,6 года, обратился к врачу с жалобами на выраженную утомляемость, мышечную слабость, особенно к концу дня, временами головокружение, головную боль. Аппетит снижен, иногда отмечается тошнота, боль в эпигастрии, не связанная с характером принимаемой пищи. Стул нерегулярный, со склонностью к поносам. За время болезни похудел на 3 кг. При осмотре: масса 26 кг, рост 132 см. Кожные покровы суховаты, отмечается тотальная гиперпигментация кожных покровов. Границы сердца в пределах возрастной нормы, тоны ритмичные, несколько ослаблены, пульс — 88 в мин., АД — 85/50 мм рт. ст., живот мягкий, болезненный в надчревной области, печень не увеличена. Продольный размер гонад — 1,8 см, половое оволосение отсутствует. Со слов матери, у младшего сына (4 года) аналогичные пятна на коже передней брюшной стенки.

Эталон ответа 1. Предварительный диагноз — хроническая надпочечниковая недостаточность. Гипогонадизм. 2. Необходимо направить больного на консультацию к эндокринологу и генетику

2. Госпитализировать в реанимационное отделение. Определить активность ренина, сделать ионограмму, назначить 17-гидроксипрогестерон.

**Задача 7** Больной К., 11 лет, состоит на «Д» учете у эндокринолога и педиатра с диагнозом «врожденная дисфункция коры надпочечников, сольтеряющая форма». Получает терапию глюкокортикоидами (Кортеф) и минералокортикоидами (Кортинефф). Обратился на прием к педиатру с жалобами на насморк, кашель, повышение температуры тела до 38,2 °С. Болен первые сутки.

**ЗАДАНИЕ 1.** Ваши мероприятия относительно лечения ОРВИ. 2. Ваши действия для профилактики острой надпочечниковой недостаточности .

Эталон ответа: Назначить симптоматическую терапию ОРВИ. 2. Профилактика острой надпочечниковой недостаточности: необходимо увеличить базовую дозу глюкокортикоидов и минералокортикоидов в 2 раза на 3 дня с последующим постепенным снижением дозы на 30% один раз в 3 дня.

**Примеры ситуационных задач для итоговой аттестации:**

**Задача 1.** Больной С., 16 лет, житель села, направлен на обследование райвоенкоматом. Жалоб не предъявляет. Из анамнеза известно, что до 5 лет рос и



развивался, не отставая в развитии от сверстников. Имеет младшего брата, который значительно выше его ростом. В школе учится плохо. Отец больного страдает хроническим алкоголизмом.

Объективно: Рост 108 см, масса тела - 24 кг. Кожа бледно-желтоватого цвета, тонкая, сухая. Телосложение пропорциональное, изгибы позвоночника не выражены. Мышцы развиты слабо. Узкий плечевой и тазовый пояса, половые органы недоразвиты, вторичные половые признаки отсутствуют. АД 90/60 мм рт. ст., пульс - 64 в 1 мин., ритмичный. Тоны сердца ритмичные. Дыхание везикулярное. Отмечает склонность к запорам.

Рентгенограмма костей кисти - зоны роста соответствуют 7- летнему возрасту. Рентгенограмма турецкого седла без особенностей. Холестерин - 8,4 ммоль/л. Анализ крови: НЬ -100 г/л, ЦП -1,0, СОЭ - 10 мм/час; эритроциты  $2,7 \cdot 10^{12}$ /л, лейкоциты -  $5,0 \cdot 10^9$ /л.

Вопросы и задания:

1. Ваш диагноз?
  2. Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза.
  3. Как называется симптом отсутствия вторичных половых признаков и о каких гормональных нарушениях он свидетельствует?
- Эталон ответа: 1. Гипофизарный нанизм.  
2. Определение гормона роста и соматомедина Е.  
3. Вторичный гипогонадизм свидетельствует о снижении выработки гонадотропных гормонов гипофиза

**Задача 2** Родители 14,5-летнего мальчика обеспокоены его низким ростом и отставанием в половом развитии. Рост матери 164 см, отца 177 см. Из анамнеза ребенка известно, что мальчик родился с весом 3000 г и длиной тела 50 см, развивался нормально, постоянно отставая от сверстников в росте. Наблюдается лор-врачом с диагнозом-хронический тонзиллит, за последний год обострений не было. Физикальное обследование отклонений не обнаружило. Рост -2,0 SD, телосложение пропорциональное, избыточного веса нет. Подмышечное и лобковое оволосение отсутствует. Оба яичка в мошонке, размеры их около 5 мл, длина полового члена – 5,0x2,5 см. «Костный» возраст отстает от паспортного и соответствует 12 годам. ЭКГ без патологии. Клинический анализ крови без патологии.

Задание, вопросы:

- 1 Какие исследования необходимо провести ребенку для установления диагноза?
- 2 Какой диагноз наиболее вероятен? Какие результаты, подтверждающие диагноз будут получены?
- 4 Какой прогноз для данного заболевания?
- 5 Какая этиология и патогенез данного заболевания?
- 6 Является ли данное заболевание наследственным?
- 7 Возможно ли генетическое подтверждение данного заболевания?
- 8 Каковы принципы лечения данного заболевания?

Ответы: 1 Рекомендуется уточнить семейный анамнез. Развивались ли один или оба родителя с задержкой роста и полового развития? (да).

Необходимо также провести исследование базальных и стимулированных уровней гонадотропных гормонов и тестостерона.

- 2 Задержка полового развития. (семейная или конституциональная форма)
- 3 Базальные уровни гонадотропных гормонов и общего тестостерона в крови соответствуют допубертатным значениям. Проба с дифферелином, тесты с одно- и трехкратным введением хорионического гонадотропина положительные.



4 Половое созревание у мальчика началось после 13,5 лет (размеры яичек более 4 мл характерны для начала полового созревания), темпы полового созревания чаще всего обычные. Прогноз для роста, половой и репродуктивной функции благоприятный

5 Причины задержки полового развития (ЗПР) зависят от конституциональных особенностей индивидуума (семейная форма) - позднего созревания гонадостата (системы, регулирующей функцию гонад) и рецепторов тканей-мишеней, взаимодействующих с гонадотропными и

половыми гормонами. У части мальчиков причиной ЗПР может быть тяжелая хроническая соматическая (заболевания сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, легких, печени, крови и т.д.) или эндокринная (ожирение, гипотиреоз, тиреотоксикоз, гипопаратиреоз, сахарный диабет и т.д.) патология, а так же заболевания ЦНС (последствия травмы, инфекции, гипоксии). Иногда имеется сочетание причин.

6 Генетическое подтверждение диагноза задержка полового развития в настоящее время невозможно

7 В лечении задержки полового развития используют низкие дозы и короткие курсы препаратов тестостерона средней продолжительности действия, реже, (при псевдоретенции яичек) в сочетании с препаратами хорионического гонадотропина.

**Задача №3** В поликлинику на осмотр к хирургу обратились родители с сыном 10 лет. Родители жалуются на маленьких размеров половой член у ребёнка. При осмотре ребёнок повышенного питания, вес 35 кг. Подкожно-жировая клетчатка в области лона значительно выражена, скрывает наружные половые органы. При отведении подкожно-жировой клетчатки и крайней плоти, половой член нормальных размеров, соответствует возрасту. Ваш предположительный диагноз? План обследования.

### **Примеры заданий, выявляющих практическую подготовку врача:**

1. Провести диагностику при подозрении на наличие нарушений формирования пола
2. Провести диагностический тест при низкорослости у ребенка.
3. Провести диагностику галактоземии у детей с впервые выявленной патологией.
4. Провести диагностику полигландулярной недостаточности в детском возрасте.
5. Провести обучение детей и их родителей ведению пищевого дневника при сахарном диабете.

### **Примерная тематика контрольных вопросов итоговой аттестации**

#### **Клиническое обследование больного:**

1. Полное клиническое обследование больного с заболеваниями эндокринной системы: сбор анамнеза, физикальный осмотр:

- Проведение антропометрии
- Оценка физического развития
- Оценка состояния подкожной жировой клетчатки
- Пальпация щитовидной железы
- Пальпация молочных желез
- Оценка полового развития

2. Сформулировать и обосновать предварительный диагноз.

3. Составить план исследования больного.

4. Составить план лечения с учетом предварительного диагноза.

5. Сформулировать полный диагноз, провести необходимую дифференциальную диагностику.

#### **Лабораторные и инструментальные исследования.**

1. Оценка клинических анализов крови, мочи, кала, биохимических анализов крови.
2. Оценка показателей электролитного и кислотно-щелочного баланса крови.

### 3. Методика и оценка:

- теста толерантности к глюкозе;
- теста на инсулинорезистентность;
- стимуляционных проб с клофелином, инсулином, аналогом гонадотропин-рилизинг гормона;
- 4. Оценка гормональных исследований крови (ТТГ, Т3, Т4, антитела к ТПО, антитела к рецептору ТТГ, катехоламины, ренин, альдостерон, кортизол, АКТГ, эстрадиол, тестостерон, паратгормон, остеокальцин, глюкоза, инсулин).
- 5. Запись, расшифровка и оценка ЭКГ.
- 6. Оценка костного возраста у детей.
- 7. Исследования глазного дна.
- 8. Специальные исследования:
  - компьютерная томография;
  - УЗИ щитовидной железы, надпочечников, поджелудочной железы, органов мошонки, молочных желез;
  - магнитно-резонансная томография;
  - основные показатели гемодинамики (ОЦК, ЦВД, УО, МО, фракция выброса, ОПС).

### Лечебные и диагностические процедуры:

1. Чрескожная катетеризация периферических вен
2. Определение уровня глюкозы с помощью глюкометра
3. Подкожные, внутримышечные и внутривенные вливания
4. Снятие и расшифровка электрокардиограммы

Первая врачебная помощь при неотложных состояниях:

1. Пароксизмальная тахикардия, тахиаритмии.
2. Кома гипергликемическая, гипогликемическая.
3. Судороги.
4. Острая надпочечниковая недостаточность

Документация, организация врачебного дела:

1. Заполнение и ведение клинической истории болезни, выписки из истории болезни.
2. Заполнение и ведение медицинской документации в поликлинике: амбулаторной карты Ф-112; статистического талона Ф-26; карты диспансерного учета Ф-30 и др.
3. Организация диспансеризации на участке,
4. Добровольное и обязательное медицинское страхование

## 12 РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

### 12.1 Рабочая программа учебного модуля 1

#### «Нарушения формирования пола, полового развития и половой дифференцировки»

**Цель модуля:** приобретение современных профессиональных знаний по этиологии, патогенезу, диагностике, дифференциальной диагностике, лечению и профилактике патологии формирования пола и нарушения полового развития и половой дифференцировке.

**Трудоемкость освоения:** 18 часа 183.е

Формируемые компетенции: пример ПК-, 5 ПК-1

**Содержание рабочей программы учебного модуля 1** «Нарушения формирования пола, полового развития. и половой дифференцировки»

Код	Название и темы рабочей программы
1.1	Генетические дефекты в процессе формирования пола. Проявления синдрома Клайнфельтера. Клинические и лабораторные методы диагностики.
1.2	Истинный гермафродитизм (овотестикулярная форма НФП. XX-инверсия пола (синонимы: синдром XX-мужчины, синдром Де ля Шаппеля), XY-дисгенезия гонад (синдром Свайера



1.3	Диагностика и лечение гипогонадизма у детей и подростков. Ведение детей с преждевременным половым развитием
-----	---

**Учебно-методическое сопровождение реализации рабочей программы учебного модуля 1 «Нарушения формирования пола, полового развития. и половой дифференцировки»**  
**Контрольно- оценочные материалы к рабочей программе учебного модуля 1**

Физиологии патология роста. Нарушение полового развития и половой дифференцировки

**Перечень контрольных вопросов:** 1.Современные методы клинической и параклинической диагностики основных нозологических форм и патологических состояний эндокринной системы;  
 2.Современная классификация, клиническую симптоматику основных заболеваний и пограничных состояний эндокринной системы, этиологию и патогенез заболеваний;  
 3.Современные методы терапии основных эндокринных заболеваний и патологических состояний;

**Перечень контрольных заданий:**

1. Физикальные методы исследования для выявления патологии роста
2. Составление схемы пропедевтических мероприятий в отношении нарушений полового развития и половой дифференцировки
3. Составление алгоритма действий по оказанию медицинской помощи пациентам с патологией роста..

**Фонд оценочных средств к рабочей программе учебного модуля 1 «Нарушения формирования пола, полового развития. и половой дифференцировки»**

*Инструкция: выберите правильный вариант ответа*

**Примеры тестовых заданий:** Выберите один правильный ответ

I .Проведение письменного контроля исходных знаний по вопросам

1. Генные болезни – это ...
2. Типы наследования признаков при моногенных заболеваниях.....
3. Ферментопатия – это...
4. Какой метод позволяет определить тип наследования признака?....
5. Для чего используется биохимический метод в генетике? .....

Эталон ответа:

- 1.Генные болезни – это разнородная по клиническим проявлениям группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.
2. Типы наследования признаков при моногенных заболеваниях - аутосомно-доминантные, - аутосомно-рецессивные, - X-сцепленные доминантные, -X-сцепленные рецессивные - митохондриальные
3. Ферментопатия – это генные болезни, которые проявляются наследственными дефектами обмена веществ
4. Генеалогический
5. Для диагностики ферментопатии (определения белкового состава крови

**Классификация генных заболеваний.**

1. На какие группы делятся генные заболевания?
2. Приведите примеры аутосомно-доминантных заболеваний.
3. Приведите примеры аутосомно-рецессивных заболеваний.
4. Приведите примеры X-сцепленных рецессивных заболеваний.

Эталоны ответов.: 1. **Аутосомно-доминантные заболевания:** Синдром Марфана,. Нейрофиброматоз типа I (Болезнь Реклингхаузена), Синдром Холт-Орама

**2. Аутосомно-рецессивные заболевания:** Муковисцидоз, Фенилкетонурия, Аденогенитальный синдром,. Галактоземия,. Врожденный гипотиреоз, Болезнь Тея-Сакса

**3. X-сцепленные заболевания:** . Миодистрофия Дюшена, Синдром Мартина-Белл (синдром "ломкой" X-хромосомы), Гемофилия А

**Типы наследования заболеваний и их характеристика**

Аутосомно-доминантный тип наследования

Вопросы: 1. Как болезнь встречается в поколениях?

Ответ: Болезнь встречается в каждом поколении родословной

2. Какое соотношение девочек и мальчиков?

Ответ: Соотношение больных мальчиков и девочек равно

3. Какова вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей?

Ответ: Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.

Комментарий: Среди аутосомно-доминантных болезней часто встречается эффект неполного доминирования

4. У кого тяжелее будет протекать заболевание у гомо- или гетерозигот?

Ответ: Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот

Комментарий: Возможны случаи, когда болезнь носит стертый характер (неполная пенетрантность гена).

#### **Аутосомно-рецессивный тип наследования**

Вопросы: 1. Всегда ли будут больны родители больного ребенка?

Ответ: Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей.

2. Какие родственники чаще больны?

Ответ: Болеют сибсы, т.е. братья и сестры.

3. Какое соотношение девочек и мальчиков?

Ответ: Оба пола поражаются одинаково.

4. Результатом чаще всего какого брака может быть рождение больного ребенка?

Ответ: Чаще встречается при кровнородственных браках.

5. Какова вероятность рождения больного ребенка, если больны оба родителя?

Ответ: Если больны оба супруга, то все дети будут больными

#### **С X-сцепленным (рецессивным) типом наследования**

Вопросы: 1. Кто чаще болеет?

Ответ: Болеют только мальчики по линии матери.

2. Будут ли больны родители пробанда?

Ответ: Родители пробанда здоровы

3. Кому передают заболевание больные отцы?

Ответ: Больной мужчина не передает заболевание сыновьям, но всегда его дочери являются носителями

4. Каким будет распределение заболевания у детей в браке между женщиной-носителем и больным мужчиной?

Ответ: В браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочерей и 50% сыновей больны

**Литература к учебному модулю 1 «Нарушение полового развития и половой дифференцировки»**

#### **Основная литература :**

1. Детская эндокринология. Атлас [Электронный ресурс] / под ред. И. И. Дедова, В. А. Петерковой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 240 с.

<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436141.html>

2. Неотложная эндокринология [Электронный ресурс] / Мкртумян А.М., Нелаева А.А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 128 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970418369.html>

3. Педиатрия [Электронный ресурс]: Национальное руководство. Краткое издание / под ред. А. А. Баранова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 768 с.

<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970434093.html>



4. Российские клинические рекомендации. Эндокринология [Электронный ресурс] / под ред. И. И. Дедова, Г. А. Мельниченко. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 592 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436837.html>
5. Эндокринные заболевания у детей и подростков [Электронный ресурс] / под ред. Е.Б. Башниной - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 416 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970440278.html>
- 6.. Эндокринология [Электронный ресурс]: национальное руководство / ред. И.И. Дедов, Г.А. Мельниченко – 2-е изд, перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 1112 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436820.html>

**Дополнительная литература:**

1. Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра [Электронный ресурс] / Р.Р. Кильдиярова - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 192 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970433911.html>
2. Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 464 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>
3. Неотложная педиатрия [Электронный ресурс] / под ред. Б.М. Блохина - М.: ГЭОТАРМедиа, 2017. – 832 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970437667.html>
4. Общественное здоровье и здравоохранение [Электронный ресурс]: учебник / Ю. П. Лисицын, Г. Э. Улумбекова. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015 - 544 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970432914.html>
5. Поликлиническая и неотложная педиатрия [Электронный ресурс] : учеб. / под ред. А. С. Калмыковой - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013 – 896 с  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970426487.html>
6. Рациональная фармакотерапия заболеваний эндокринной системы и нарушений обмена веществ [Электронный ресурс] / Мельниченко Г. А. - М.: Литтерра, 2013 – 1024 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423500757.html>
7. Философия развития здравоохранения: методология прогнозирования [Электронный ресурс] / В.Б. Филатов [и др.] - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 272 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441091.html> 73
8. Эндокринология [Электронный ресурс]: Национальное руководство. Краткое издание / Абрамова Н.А., Александров А.А., Андреева Е.Н.; Под ред. И.И. Дедова, Г.А. Мельниченко - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 752 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970437094.html>

**12.2 Рабочая программа учебного модуля 2**

**«Адреногенитальный синдром»**

**Цель модуля:** приобретение современных профессиональных знаний по этиологии, патогенезу, диагностике, дифференциальной диагностике, лечению и профилактике сахарного диабета у детей.

**Трудоемкость освоения:** 24 часа 24з.е

**Формируемые компетенции:** пример ПК-, 5 ПК-1

**Содержание рабочей программы учебного модуля 2 Адреногенитальный синдром»**

Код	Название и темы рабочей программы
2.1	Диагностика адреногенитального синдрома (врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН)
2.2	<b>Ведение детей и подростков при ВДКН, Патогенез, Классификация стадии развития адреногенитального синдрома, патогенез Осложнения адреногенитального синдрома. Диагностика и лечение адреногенитального синдрома.</b>



## Учебно-методическое сопровождение реализации рабочей программы учебного модуля

### 2«Адреногенитальный синдром»

#### Контрольно- оценочные материалы к рабочей программе учебного модуля

#### 2«Адреногенитальный синдром»

Перечень контрольных вопросов: 1.Что вызывает адреногенитальный синдром у детей?

2. Какие дефекты пяти ферментов, участвующих в синтезе глюко- и минералокортикоидов, формируется в тот или иной вариант адреногенитального синдрома у детей?

3. Симптомы адреногенитального синдрома у детей.

4. Лабораторная диагностика адреногенитального синдрома у детей

#### Перечень контрольных заданий:

1. Физикальные методы исследования для выявления адреногенитального синдрома

2. Составление схемы диагностических мероприятий в отношении нарушений формирования пола

3. Составление алгоритма действий по оказанию медицинской помощи пациентам с..надпочечниковой недостаточностью

#### Фонд оценочных средств к рабочей программе учебного модуля 2 «Адреногенитальный синдром»

#### 1.Инструментальная диагностика адреногенитального синдрома у детей

- Костный возраст по рентгенограмме лучезапястных суставов опережает паспортный.
- При УЗИ у девочек обнаруживают матку и яичники.

#### Дифференциальная диагностика адреногенитального синдрома у детей

У детей первого года жизни дифференциальную диагностику адреногенитального синдрома у детей проводят с различными формами ложного мужского гермафродитизма и истинным гермафродитизмом. Опорным моментом в диагностике служат кариотипирование (кариотип 46XX при бисексуальном строении наружных половых органов) и определение 17-ОН-прогестерона в сыворотке крови. Сольтерьяющую форму врожденной дисфункции коры надпочечников следует дифференцировать с пилоростенозом, сложности возникают при дифференциальном диагнозе адреногенитального синдрома у детей и пилоростеноза у мальчиков - в этом случае имеют значение гиперкалиемия и высокий уровень 17-ОН-прогестерона при врожденной дисфункции коры надпочечников. У детей старшего возраста при симптомах гиперандрогенемии следует помнить об андрогенпродуцирующих опухолях надпочечников или гонад.

**Что нужно обследовать? Надпочечник Как обследовать? Рентген надпочечниковУЗИ брюшной полости**

Кариотипирование:Определение X- и Y-хроматина 17α-гидроксипрогестерон в крови у новорожденных (тест на врожденный адреногенитальный синдром) Калий в крови Натрий в крови

Хлориды в крови, 17альфа-гидроксипрогестерон в крови

#### Лечение адреногенитального синдрома у детей

#### Медикаментозное лечение адреногенитального синдрома у детей

Вирильная форма адреногенитального синдрома у детей требует постоянной заместительной терапии преднизолоном. Дозу препарата подбирают индивидуально в зависимости от возраста и степени вирилизации и делят на 2-3 приёма. Дозы его распределены равномерно в течение дня. В среднем суточная доза преднизолона составляет 4-10 мг. Такое количество препарата подавляет избыточную продукцию андрогенов, не оказывая побочных действий. Лечение сольтерьяющей формы адреногенитального синдрома у детей при кризе надпочечниковой недостаточности проводят так же, как и лечение острой надпочечниковой недостаточности - капельным



введением изотонического раствора натрия хлорида и глюкозы, а также парентеральным введением препаратов гидрокортизона (10-15 мг/кг в сутки). Суточное количество гидрокортизона распределяют равномерно. Препарат выбора - водорастворимый гидрокортизон (солукортеф). При стабилизации состояния постепенно инъекции гидрокортизона заменяют таблетками гидрокортизона, при необходимости добавляют минералокортикоид - флудрокортизон (2,5-10.0 мкг в сутки). Хирургическое лечение адреногенитального синдрома у детей. Девочкам в 4-6-летнем возрасте проводят хирургическую коррекцию наружных половых органов. Критерии эффективности лечения адреногенитального синдрома у детей: нормализация темпов роста ребёнка, нормальные показатели артериального давления, электролитов в сыворотке крови. Оптимальная доза глюкокортикостероидов определяется по уровню 17-ОН-прогестерона в сыворотке крови, минералокортикоидов - по содержанию ренина в плазме крови.

**Прогноз адреногенитального синдрома у детей** Прогноз для жизни при своевременной диагностике и правильно проводимого лечения адреногенитального синдрома у детей благоприятный. Следует помнить о риске развития острой надпочечниковой недостаточности при травмах, интеркуррентных заболеваниях, стрессовых ситуациях, оперативных вмешательствах. Для профилактики кризов надпочечниковой недостаточности следует повышать дозу глюкокортикостероидов в 3-5 раз. При неотложных состояниях важно своевременное парентеральное введение гидрокортизона.

#### **Литература к учебному модулю 2» Адреногенитальный синдром**

Основная литература : 1. Детская эндокринология. Атлас [Электронный ресурс] / под ред. И. И. Дедова, В. А. Петерковой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 240 с.

<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436141.html>

2. Неотложная эндокринология [Электронный ресурс] / Мкртумян А.М., Нелаева А.А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 128 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970418369.html>

3. Педиатрия [Электронный ресурс]: Национальное руководство. Краткое издание / под ред. А. А. Баранова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 768 с .

<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970434093.html>

4. Российские клинические рекомендации. Эндокринология [Электронный ресурс] / под ред. И. И. Дедова, Г. А. Мельниченко. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 592 с.

<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436837.html>

5. Эндокринные заболевания у детей и подростков [Электронный ресурс] / под ред. Е.Б. Башниной - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 416 с.

<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970440278.html>

6.. Эндокринология [Электронный ресурс]: национальное руководство / ред. И.И. Дедов, Г.А. Мельниченко – 2-е изд, перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 1112 с.

<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436820.html>

#### **Дополнительная литература:**

1. Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра [Электронный ресурс] / Р.Р. Кильдиярова - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 192 с.

<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970433911.html>

2. Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 464 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>

3. Неотложная педиатрия [Электронный ресурс] / под ред. Б.М. Блохина - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 832 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970437667.html>

4. Общественное здоровье и здравоохранение [Электронный ресурс]: учебник / Ю. П. Лисицын, Г. Э. Улумбекова. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015 - 544 с.

<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970432914.html>



5. Поликлиническая и неотложная педиатрия [Электронный ресурс] : учеб. / под ред. А. С. Калмыковой - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013 – 896 с  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970426487.html>
6. Рациональная фармакотерапия заболеваний эндокринной системы и нарушений обмена веществ [Электронный ресурс] / Мельниченко Г. А. - М.: Литтерра, 2013 – 1024 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423500757.html>
7. Философия развития здравоохранения: методология прогнозирования [Электронный ресурс] / В.Б. Филатов [и др.] - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 272 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441091.html> 73
8. Эндокринология [Электронный ресурс]: Национальное руководство. Краткое издание / Абрамова Н.А., Александров А.А., Андреева Е.Н.; Под ред. И.И. Дедова, Г.А. Мельниченко - М. : ГЭОТАРМедиа, 2016. – 752 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970437094.html>

### 12.3 Рабочая программа учебного модуля 3 «Галактоземия»

**Цель:** Развитие галактоземии связано с метаболическим блоком (Рис. 1) и токсическим воздействием галактозо-1-фосфата на клетки ЦНС, печени, кишечника, почек. Кроме того, ингибируется бактерицидная активность лейкоцитов, что вызывает септические проявления. Клинические проявления классической галактоземии характеризуются острым началом — у новорожденных на 3–4 сутки наблюдается многократная рвота, диарея,

**Трудоемкость освоения:** 18час

**Формируемые компетенции:** пример ПК-5, ПК-10

**Содержание рабочей программы учебного модуля 3 «Галактоземия»**

Код	Название и темы рабочей программы
3.1	Эпидемиология, патогенез, клинические проявления галактоземии
3.2	Лабораторная диагностика, Дифференциальный диагноз, лечение , прогноз, реабилитация

#### Учебно-методическое сопровождение реализации рабочей программы учебного модуля 3 «Галактоземия»

1. Какие существуют три типа галактоземии, в зависимости от имеющегося у больного дефекта одного из трех основных ферментов, участвующих в метаболизме галактозы.
2. Патогенез галактоземии . Какие продукты являются источником галактозы ?
3. Клиническая картина Классической галактоземии
4. Наиболее тяжелым проявлением галактоземии у новорожденных
5. Степень выраженности клинических проявлений галактоземии
6. Оценка результатов неонатального скрининга на галактоземию
7. Лечебными продуктами первоочередного выбора для больных первого года жизни с галактоземией.
8. Дородовая диагностика галактоземии осуществляется путем определения активности галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы (ГАЛТ)

#### Контрольно- оценочные материалы

##### Перечень контрольных вопросов:

1. Выделяются следующие варианты заболевания:
2. В зависимости от степени тяжести выделяются такие виды заболевания:.
3. Симптомы галактоземии



4. Диагностика галактоземии

**Перечень контрольных заданий:** 1. Какая (ие) наиболее частая (ые) причина (ны) низкорослости у детей (40% от всех причин задержки роста)?

- А) семейная низкорослость и конституциональная задержка роста;
- Б) гипопитуитаризм (дефицит соматотропного гормона);
- В) внутриутробная задержка роста
- Г) хронические соматические заболевания (ВПС, ХПН, целиакия).

**Ответ: А**

2. Какая причина низкорослости у детей (занимает второе место от всех причин задержки роста - 10%)?

- А) семейная низкорослость и конституциональная задержка роста;
- Б) гипопитуитаризм (дефицит соматотропного гормона);
- В) внутриутробная задержка роста;
- Г) хронические соматические заболевания (ВПС, ХПН, целиакия).

**Ответ: В**

3. Какая причина низкорослости у детей (занимает третье место от всех причин задержки роста - 8%)?

- А) семейная низкорослость и конституциональная задержка роста;
- Б) гипопитуитаризм (дефицит соматотропного гормона);
- В) внутриутробная задержка роста;
- Г) хронические соматические заболевания (ВПС, ХПН, целиакия).

**Ответ: Б**

4. В классификацию причин низкорослости входит все, кроме:

- А) резистентность к гормону роста;
- Б) остеохондродисплазии (ахондроплазия, гипохондроплазия);
- В) гипертиреоз;
- Г) хромосомные нарушения (синдром Шерешевского-Тернера, Нунан, Дауна, Прадера-Вилли).

**Ответ: В**

5. В классификацию причин низкорослости входит все, кроме:

- А) семейная низкорослость; Б) эндокринные заболевания (гипотиреоз, гипопаратиреоз, гиперкортицизм, преждевременное половое развитие);
- В) недоедание;
- Г) гиперинсулинизм.

**Ответ: Г**

6. Где вырабатывается ИФР-1?

- А) в печени;
- Б) в почках;
- В) в костном мозге;
- Г) в тонком кишечнике.

**Ответ: А**

7. Какой гормон оказывает непосредственный ростостимулирующий эффект на рост и созревание костей, мышц, тканей и органов?

- А) соматостатин;
- Б) соматотропин-релизинг-гормон;
- В) инсулиноподобный фактор роста -1;
- Г) тиреоглобулин.

**Ответ: В**

8. Какая патология гена характерна для синдрома де Морсье

- А) POU1F1 (PIT1);
- Б) PROP1;
- В) HESX-1;
- Г) LHX-1.

**Ответ: В**

9. Какие мутации приводят к гиперплазии аденогипофиза, что ложно можно расценить как опухолевый процесс (краниофарингиому, аденому гипофиза)?

- А) POU1F1 (PIT1);
- Б) PROP1;
- В) HESX-1;
- Г) LHX-1.

**Ответ: Б**

**Литература к учебному модулю 3 «Галактоземия»**

**Основная литература :**

1. Детская эндокринология. Атлас [Электронный ресурс] / под ред. И. И. Дедова, В. А. Петерковой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 240 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436141.html>
2. Неотложная эндокринология [Электронный ресурс] / Мкртумян А.М., Нелаева А.А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 128 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970418369.html>
3. Педиатрия [Электронный ресурс]: Национальное руководство. Краткое издание / под ред. А. А. Баранова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 768 с .  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970434093.html>
4. Российские клинические рекомендации. Эндокринология [Электронный ресурс] / под ред. И. И. Дедова, Г. А. Мельниченко. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 592 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436837.html>
5. Эндокринные заболевания у детей и подростков [Электронный ресурс] / под ред. Е.Б. Башниной - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 416 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970440278.html>
- 6.. Эндокринология [Электронный ресурс]: национальное руководство / ред. И.И. Дедов, Г.А. Мельниченко – 2-е изд, перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 1112 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436820.html>

**Дополнительная литература:**

1. Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра [Электронный ресурс] / Р.Р. Кильдиярова - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 192 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970433911.html>
2. Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 464 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>
3. Неотложная педиатрия [Электронный ресурс] / под ред. Б.М. Блохина - М.: ГЭОТАРМедиа, 2017. – 832 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970437667.html>
4. Общественное здоровье и здравоохранение [Электронный ресурс]: учебник / Ю. П. Лисицын, Г. Э. Улумбекова. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015 - 544 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970432914.html>
5. Поликлиническая и неотложная педиатрия [Электронный ресурс] : учеб. / под ред. А. С. Калмыковой - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013 – 896 с  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970426487.html>
6. Рациональная фармакотерапия заболеваний эндокринной системы и нарушений обмена веществ [Электронный ресурс] / Мельниченко Г. А. - М.: Литтерра, 2013 – 1024 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423500757.html>
7. Философия развития здравоохранения: методология прогнозирования [Электронный ресурс] / В.Б. Филатов [и др.] - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 272 с.  
<http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441091.html> 73
9. Эндокринология [Электронный ресурс]: Национальное руководство. Краткое издание / Абрамова Н.А., Александров А.А., Андреева Е.Н.; Под ред. И.И. Дедова, Г.А. Мельниченко - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 752 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970437094.html>



## 13. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

### 13.1. Методические материалы и методика, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

Специфика формирования компетенций и их измерение определяется структурированием информации о состоянии уровня подготовки обучающихся. Алгоритмы отбора и конструирования заданий для оценки достижений в предметной области, техника конструирования заданий, способы организации и проведения стандартизованных оценочных процедур, методика шкалирования и методы обработки и интерпретации результатов оценивания позволяют обучающимся освоить компетентностно-ориентированные программы дисциплин.

Итоговая аттестация включает три части:

1-я часть экзамена: выполнение тестирования (аттестационное испытание промежуточной аттестации с использованием тестовых заданий);

2-я часть экзамена: оценка освоения практических навыков (**решение ситуационных задач и др.**)

3-я часть экзамена: собеседование по контрольным вопросам (аттестационное испытание промежуточной аттестации, проводимое устно).

#### 1. Описание шкалы оценивания тестирования:

- от 0 до 49,9% выполненных заданий - неудовлетворительно;
- от 50 до 69,9% - удовлетворительно;
- от 70 до 89,9% - хорошо;
- от 90 до 100% - отлично

#### 2. Критерии оценивания преподавателем собеседования по контрольным вопросам:

- соответствие содержания ответа заданию, полнота раскрытия темы/задания (оценка соответствия содержания ответа теме/заданию);
- умение проводить аналитический анализ прочитанной учебной и научной литературы, сопоставлять теорию и практику;
- логичность, последовательность изложения ответа;
- наличие собственного отношения обучающегося к теме/заданию;
- аргументированность, доказательность излагаемого материала.

#### 3. Описание шкалы оценивания собеседования по контрольным вопросам

Оценка «отлично» выставляется за ответ, в котором содержание соответствует теме или заданию, обучающийся глубоко и прочно усвоил учебный материал, последовательно, четко и логически стройно излагает его, демонстрирует собственные суждения и размышления на заданную тему, делает соответствующие выводы; умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, приводит материалы различных научных источников, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения задания, показывает должный уровень сформированности компетенций.

Оценка «хорошо» выставляется обучающемуся, если его ответ соответствует и раскрывает тему или задание, обучающийся показывает знание учебного материала, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей при выполнении задания, правильно применяет теоретические положения при выполнении задания, владеет необходимыми навыками и приемами его выполнения, однако испытывает небольшие затруднения при формулировке собственного мнения, показывает должный уровень сформированности компетенций.

Оценка «удовлетворительно» выставляется обучающемуся, если ответ в полной мере раскрывает тему/задание, обучающийся имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения



логической последовательности в изложении учебного материала по заданию, его собственные суждения и размышления на заданную тему носят поверхностный характер.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, если не раскрыта тема, содержание ответа не соответствует теме, обучающийся не обладает знаниями по значительной части учебного материала и не может грамотно изложить ответ на поставленное задание, не высказывает своего мнения по теме, допускает существенные ошибки, ответ выстроен непоследовательно, не аргументированно.

Итоговая оценка за экзамен выставляется преподавателем в совокупности на основе оценивания результатов электронного тестирования обучающихся и выполнения ими практико-ориентированной части экзамена.

### **13.2. Законодательные и нормативно-правовые документы в соответствии с профилем специальности**

1. Приказ Минздрава России от 21.04.2022 N274н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями" (Зарегистрировано в Минюсте России 13.07.2022 N 69251)

2. Федеральный закон Российской Федерации от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ "Об образовании в Российской Федерации".

3. Федеральный закон Российской Федерации от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации".

3. Приказ Минздравсоцразвития РФ от 23.07.2010 N 541н "Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел "Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения".

4. ФГОС специальности 31.08.17 Детская эндокринология Утвержден приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25 августа 2014 г. N 1059

5. **Профессиональный стандарт "Врач - детский эндокринолог"** утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 29 января 2019 года N 49н

### **13.3. Базы данных, информационно-справочные и поисковые системы - ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»**

1. Научная библиотека БГМУ <http://library.bashgmu.ru>
2. Учебный портал БГМУ <https://edu.bashgmu.ru/>
3. Федеральный портал «Российское образование» <https://edu.ru>
4. Портал непрерывного медицинского и фармацевтического образования Минздрава России <https://edu.rosminzdrav.ru>
6. Координационный совет по развитию непрерывного медицинского и фармацевтического образования Минздрава России <https://sovetnmo.ru>
7. Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU <https://elibrary.ru>
8. Федеральная электронная медицинская библиотека <http://feml.scsml.rssi.ru/feml>
9. Всемирная организация здравоохранения <https://who.int/en>
10. Реферативная и наукометрическая база данных Scopus <https://scopus.com>
11. Общество специалистов доказательной медицины <https://osdm.org>
12. Библиотека pubmed <https://pubmed.gov>
13. Библиотека univadis <https://univadis.ru>
14. Кокрейновская библиотека <https://cochrane.org>

### **13.4. Кадровое обеспечение образовательного процесса**

<b>№ п/п</b>	<b>Наименование модулей (дисциплин, модулей, разделов, тем)</b>	<b>Фамилия, имя, отчество,</b>	<b>Ученая степень, ученое</b>	<b>Основное место работы, должность</b>
--------------	---	--------------------------------	-------------------------------	---



			<b>звание</b>	
1	Учебный модуль 1 «Нарушения формирования пола, полового развития и половой дифференцировки»	Дружинина Н.А. Гатиатуллина Л.Р	д.м.н. профессор  ассистент	ФГОУ ВО БГМУ, профессор  ассистент, врач-эндокринолог РДКБ
2	Учебного модуль 2 Адреногенитальный синдром	Ширяева Г.П	д.м.н. доцент	ФГОУ ВО БГМУ, профессор
3	Учебного модуль 3 « Галактоземия»	Профессор Дружинина Н.А.  Гатиатуллина Л.Р.	д.м.н. профессор  ассистент	ФГОУ ВО БГМУ ассистент, врач-эндокринолог РДКБ

**13.5. Материально-технические базы, используемые для реализации дополнительной профессиональной программы повышения квалификации**

<b>№ п/п</b>	<b>Наименование подразделения</b>	<b>Наименование помещений для проведения всех видов учебной деятельности, предусмотренных учебным планом с указанием перечня основного оборудования, учебно-наглядных пособий и используемого программного обеспечения</b>
1.	<b>Кафедра педиатрии с курсом ИДПО</b>  ГБУЗ РДКБ (г. Уфа, ул. Ст.Кувыкина,98)	<p>Конференц зал малый и большой (271,3кв.м), учебная комната №1, (12,2 кв.м.), учебная комната №2,(15кв.м), учебная комната №3,(22,0кв.м), учебная комната №4,(13,8кв.м), учебная комната №5,(16,5кв.м), учебная комната №6,(32,6кв.м), тренажерный класс (12,3 кв.м.), компьютерный класс (22,5кв.м.)оборудованы необходимой мебелью; Конференц-зал и пресс-центр: ноутбуком, мультимедийным проектором, экраном. Посадочных мест 100 ( малый-30, большой- 70);</p> <p><u>Специальная мебель:</u> рабочее место для преподавателя (1 стол, 1 стул); рабочее место для обучающихся( 2 стола, 12 посадочных мест), письменная доска, кушетка, тонометр, весы, ростомер.</p> <p><u>Учебно-методические материалы:</u> методические указания, тестовые задания, ситуационные задачи</p> <p><u>Тренажерный класс:</u> Тренажеры – куклы различного возраста, мешок Амбу, пульсоксиметр, набор для интубации, аппарат ИВЛ.</p> <p><u>Компьютерный класс</u> для групповых и индивидуальных занятий: видеокамера, видеоманитофон, мультимедийный проектор, моноблоки (12), интернет, интерактивная доска.</p> <p><u>Программное обеспечение:</u> ОС Microsoft Windows (Договор № 670 от 4 декабря 2015 г. (ЗАО СофтЛайн Трейд)), пакет офисных программ Microsoft Office (Договор № 670 от 4 декабря 2015 г. (ЗАО СофтЛайн Трейд)); антивирус Касперского (Договор № 670</p>

		от 4 декабря. 2015 г. (ЗАО СофтЛайн Трейд)), антивирус Dr.Web (Договор № 670 от 4 декабря 2015 г. (ЗАО СофтЛайн Трейд)); инструменты Microsoft для разработки и дизайна для студентов и аспирантов (Договор № 670 от 4 декабря 2015 г. (ЗАО СофтЛайн Трейд)); пакет для статистического анализа данных Statistica Base for Windows v.12 English / v.10 Russian Academic (Договор № 874 от 17 декабря 2013 (ЗАО СофтЛайн Трейд).
2.	<b>Республиканский кардиологический центр:</b> ул. Кувыкина, 96	1) кабинет заведующего (16 м <sup>2</sup> ); Специальная мебель: рабочее место для преподавателя (стол, кресло); рабочее место для обучающихся на 10 рабочих мест (стол, стулья - собственность РКЦ). компьютер  2) учебная комната №1(20 м <sup>2</sup> ); Специальная мебель (собственность РКЦ): рабочее место для преподавателя (стол, стул); рабочее место для обучающихся на 12 рабочих мест (стол, стулья),письменная доска, ноутбук HP 550.
	<b>Симуляционный центр БГМУ:</b> ул.К.Маркса, 40	<b>Оснащение симуляционного центра:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Полноростовой манекен (имитатор ребенка возраста 6-8 лет).</li> <li>• Робот-симулятор младенца многофункциональный.</li> <li>• Робот-симулятор новорожденного многофункциональный.</li> <li>• Тренажер для обучения приёму Геймлиха.</li> <li>• Тренажер для обучения приёму Геймлиха ребенку.</li> <li>• Тренажер для удаления инородного тела из дыхательных путей младенцу.</li> <li>• Тренажер для дренирования грудной клетки.</li> <li>• Муляж младенца 3-4 месяцев (для кабинета педиатра)</li> </ul>

## 14. РЕАЛИЗАЦИЯ ПРОГРАММЫ В ФОРМЕ СТАЖИРОВКИ

Дополнительная профессиональная программа повышения квалификации **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ** по специальности «детская эндокринология.» может реализовываться частично (6 часов в форме стажировки.

1. Стажировка осуществляется в целях изучения передового опыта, а также закрепления теоретических знаний, полученных при освоении программы профессиональной переподготовки, и приобретение практических навыков и умений для их эффективного использования при исполнении своих должностных обязанностей врача.
2. Стажировка носит индивидуальный или групповой характер.
3. Сроки стажировки определяются организацией, самостоятельно исходя из целей обучения. Продолжительность стажировки согласовывается с руководителем организации, где она проводится.
4. Содержание стажировки определяется организацией с учетом предложений организаций, направляющих специалистов на стажировку, содержания дополнительной профессиональной программы повышения квалификации по специальности «детская эндокринология».
5. Содержание реализуемой дополнительной профессиональной программы и (или) отдельных ее компонентов (дисциплин (модулей), практик, стажировок) должно быть



направлено на достижение целей программы, планируемых результатов ее освоения.

6. Освоение дополнительной профессиональной программы повышения квалификации **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ** по специальности «детская эндокринология» в форме стажировки завершается итоговой аттестацией обучающихся, порядок которой определяется организацией самостоятельно.

По результатам прохождения стажировки обучающемуся выдается документ о квалификации в зависимости от реализуемой дополнительной профессиональной программы.

## 15. Основные сведения о программе

Сведения о программе предназначены для размещения материалов на сайте ИДПО БГМУ и в других информационных источниках с целью информирования потенциальных обучающихся и продвижения программы на рынке образовательных услуг.

№	Обозначенные поля	Поля для заполнения
1.	Наименование программы	<b>НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ</b>
2.	Объем программы (в т.ч. аудиторных часов)	72 час.
3.	Варианты обучения (ауд. часов в день, дней в неделю, продолжительность обучения - дней, недель, месяцев)	6 акад. часов в день, 6 дней в неделю. Продолжительность обучения 0,5 мес (2 недели)
4.	с отрывом от работы (очная)	очная с использованием дистанционных образовательных технологий обучения и стажировки
5.	с частичным отрывом от работы	
6.	Вид выдаваемого документа после завершения обучения	удостоверение
7.	Требования к уровню и профилю предшествующего профессионального образования обучающихся	Высшее образование - специалитет по специальности детская эндокринология подготовка в ординатуре по специальности "Детская эндокринология"
8.	Категории обучающихся	врач-детский эндокринолог
9.	Структурное подразделение академии, реализующее программу	Кафедра педиатрии с курсом ИДПО ФГБОУ ВО БГМУ МЗ РФ,
10.	Контакты	Уфа РДКБ, ул.Кувыкина 98 Тел. (3472) 229-08-00 доп 1-63 .
11.	Предполагаемый период начала обучения	По мере наполняемости групп
12.	Основной преподавательский состав	Профессор кафедры педиатрии с курсом ИДПО Н.А.Дружинина, Г.П.Ширяева
13.	Аннотация	Программа построена по блочной модульной системе, что позволяет слушателям систематизировать свои знания по детской эндокринологии, в различные возрастные периоды жизни детей и подростков.

		<p>Программа предусматривает подготовку врачей-детских эндокринологов, по вопросам приобретение и закрепление современных профессиональных знаний по этиологии, патогенезу, диагностике, дифференциальной диагностике, лечению и профилактике эндокринных заболеваний и их осложнений, врачебной тактике по оказанию неотложной помощи пациентам с заболеваниями эндокринной системы, методам исследования эндокринной системы оказанию нутритивной поддержки детям с галактоземией, помощи больным детям с проявлениями галактоземии., Новизна программы позволяет оптимизировать современные подходы к лечению наследственных нарушений роста и половой дифференцировке. Программа рекомендует использование самостоятельной внеаудиторной работы слушателей в виде написания аттестационной работы, решения проблемно-ситуационных задач и др. Повышение квалификации ДППК даёт право на врачебную деятельность в качестве врача-детского эндокринолога в условиях амбулаторно-поликлинического звена и стационаров</p>
-	Цель и задачи программы	<p>Цель изучения ДППК «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности «<i>детская эндокринология</i>», обновление профессиональных компетенций, необходимых для работы врачом-детским эндокринологом. Глубокое теоретическое и практическое изучение ключевых вопросов плановой и неотложной помощи больным эндокринологического профиля, необходимых для практической деятельности врача –детского эндокринолога в соответствии с профилем специальности.</p> <p>- <i>задачи теоретической части:</i> получить систематизированные теоретические знания по основным клиническим проблемам больных эндокринологического профиля основного заболевания и ключевых аспектов неотложной помощи медицины: соматических, психосоциальных (искусство общения с родителями и пациентом и коррекция переживаний по поводу лечения наблюдения детей с неизлечимыми формами эндокринной патологии</p> <p>- <i>задачи практической части:</i> приобрести практические умения и навыки, необходимые для самостоятельной профессиональной деятельности в качестве врача детского эндокринолога для оказания медицинской помощи</p>
-	Модули (темы) учебного	учебного модуля 1 «Нарушения формирования пола,



	плана программы	полового развития и половой дифференцировки» учебного модуля 2 «Адреногенитальный синдром» учебного модуля 3 «Галактоземия»
-	Уникальность программы, ее отличительные особенности, преимущества	<p>Программа ПК помогает совершенствоваться и получить новые компетенции, необходимые для профессиональной деятельности и повышения профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации по вопросам своевременной диагностики наследственных заболеваний связанных с нарушением формирования пола и галактоземией. Повышение качества оказания медицинской помощи детям и подросткам на основе оптимизации процессов диагностики с использованием медико-генетического консультирования. Освоение профессиональных практических навыков, необходимых для участия в реализации мероприятий, направленных на формирование здорового образа жизни у детей с наследственными заболеваниями.</p> <p>Совершенствование трудовых действий и приобретение новых компетенций, повышение профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации, получение систематизированных теоретических знаний, умений и необходимых профессиональных навыков для своевременного выявления, диагностики, лечения и профилактики осложнений наследственных болезней у детей и неотложных состояний и заболеваний в детской эндокринологии</p> <p>Совершенствование практических навыков по вопросам по всем частным вопросам детской эндокринологии для самостоятельной работы в должности врача-детского эндокринолога</p>
14.	Интернет-ссылка на вход в систему дистанционного обучения	<a href="https://edu.bashgmu.ru/">https://edu.bashgmu.ru/</a>

## ВЫПИСКА

из протокола № 6 от «26» 01 2023г.

### Заседания кафедры педиатрии с курсом ИДПО ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава РФ

**Слушали:** обсуждение дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности: «детская эндокринология», подготовленную сотрудниками кафедры педиатрии ИДПО профессором Н.А.Дружининой, профессором Г.П.Ширяевой.

#### **Постановили:**

Одобрить и передать дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности: «детская эндокринология», подготовленную сотрудниками кафедры педиатрии ИДПО профессором Н.А.Дружининой, профессором Г.П.Ширяевой на рассмотрение в УМС ИДПО.

/Зав. кафедрой педиатрии

ИДПО, доцент



Р.З.Ахметшин

Секретарь, доцент



Г.А.Вахитова



## ВЫПИСКА

из протокола № 3 от 22.02.2023  
заседания Ученого совета ИДПО

ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет»  
Минздрава РФ

**Слушали:** утверждение дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности: «детская эндокринология» подготовленную сотрудниками кафедры педиатрии ИДПО профессором Н.А.Дружининой, профессором Г.П.Ширяевой.

### **Постановили:**

Утвердить дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности: «детская эндокринология» подготовленную сотрудниками кафедры педиатрии ИДПО профессором Н.А.Дружининой, профессором Г.П.Ширяевой.

Председатель  
д.м.н., профессор



В.В.Викторов

Секретарь  
к.м.н., профессор



Г.Р. Мустафина

## ВЫПИСКА

из протокола №2-73 от 22.02. 2023г.  
заседания УМС ИДПО

ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет»  
Минздрава РФ

**Слушали:** обсуждение дополнительной профессиональной программы повышения квалификации врачей «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности: «*Детская эндокринология*», подготовленную сотрудниками кафедры педиатрии ИДПО профессором Н.А.Дружининой, профессором Г.П.Ширяевой.

### **Постановили:**

Одобрить и передать дополнительную профессиональную программу повышения квалификации врачей «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ» по специальности: «*Детская эндокринология*», подготовленную сотрудниками кафедры педиатрии ИДПО профессором Н.А.Дружининой, профессором Г.П.Ширяевой на утверждение Ученого совета ИДПО.

Председатель УМС ИДПО  
д.м.н., профессор



В.В. Викторов

Секретарь УМС ИДПО  
к.ф.н., доцент



А.А. Федотова