


Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тверской государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

 Л.А. Мурашова

 «29» августа 2023 г.

Рабочая программа дисциплины
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЭНДОКРИНОПАТИИ

Разработчики рабочей программы:
Белякова Наталья Александровна,
заведующий кафедрой
эндокринологии, д.м.н., профессор
Дианов Олег Августович, доцент
кафедры эндокринологии, к.м.н.,
доцент

Тверь, 2023 г.

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Цель и задачи дисциплины
2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре
3. Объем рабочей программы дисциплины
4. Компетенции, индикаторы их достижения и планируемые результаты обучения
5. Образовательные технологии
6. Самостоятельная работа обучающегося
7. Форма промежуточной аттестации
8. Содержание дисциплины
9. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах)
10. Оценочные средства для контроля уровня сформированности компетенций (текущий контроль успеваемости, промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины)
11. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины, включая электронно-библиотечные системы
12. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Рабочая программа дисциплины **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЭНДОКРИНОПАТИИ** разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности **31.08.17 ДЕТСКАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ** (уровень подготовки кадров высшей квалификации).

1. Цель и задачи дисциплины

Целью освоения дисциплины является формирование у выпускников универсальных и профессиональных компетенций для оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения.

Задачами освоения дисциплины являются:

1. Расширение и углубление теоретических знаний по этиологии, патогенезу, клинической картине различных форм наследственной эндокринной патологии у детей и подростков.

2. Овладение алгоритмами постановки диагноза и проведения дифференциальной диагностики наследственной эндокринной патологии у детей и подростков.

3. Приобретение знаний, умений и навыков в современных методах диагностики различных форм наследственной эндокринной патологии, определения показаний к проведению скрининга наследственной эндокринной патологии.

4. Овладение современными методами лечения различных форм наследственной эндокринной патологии у детей и подростков.

5. Приобретение знаний о принципах и особенностях профилактики возникновения или прогрессирования наследственной эндокринной патологии у детей и подростков, а также умений и навыков проведения профилактических медицинских осмотров с учетом возраста, состояния здоровья.

2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре

Дисциплина **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЭНДОКРИНОПАТИИ** входит в часть, формируемую участниками образовательных отношений блока 1 программы ординатуры.

В процессе изучения дисциплины **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЭНДОКРИНОПАТИИ** формируются универсальные и профессиональные компетенции для успешной профессиональной деятельности в качестве врача-детского эндокринолога.

3. Объём рабочей программы дисциплины составляет 4 з.е. (144 академических часа).

4. Компетенции, индикаторы их достижения и планируемые результаты обучения

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)	
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте		
УК-1.1 Критически оценивает возможности применения достижений в методах и технологиях научной коммуникации в области медицины и фармации	<i>Знать:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - современные достижения в методах и технологиях научной коммуникации, в том числе и использованием IT-технологий - методы критического анализа и оценки современных научных достижений, а также методы генерирования новых идей при решении практических задач
	<i>Уметь:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - анализировать альтернативные варианты решения исследовательских и практических задач - оценивать потенциальные выигрыши или проигрыши реализации вариантов решения практических задач
	<i>Владеть:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - навыками критического анализа и оценки современных научных достижений и результатов деятельности по решению практических задач, в том числе в междисциплинарных областях
УК-1.2 Анализирует различные способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	<i>Знать:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональной деятельности
	<i>Уметь:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - анализировать различные варианты применения в профессиональной деятельности достижений в области медицины и фармации
	<i>Владеть:</i>	<ul style="list-style-type: none"> - навыками разработки различных способов применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте, в том числе при решении исследовательских и практических задач
ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы		
ПК-1.1 Проводит обследования детей в целях выявления	<i>Знать:</i>	<ul style="list-style-type: none"> – Методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей (их законных представителей) с перинатальной и неонатальной эндокринной

<p>заболеваний и (или) состояний эндокринной системы, установления диагноза</p>		<p>патологией.</p> <ul style="list-style-type: none"> – Методику осмотра и обследования детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Методы лабораторных исследований и инструментальных обследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Анатомо-функциональное состояние детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Этиологию и патогенез, патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний и (или) патологических состояний органов эндокринной системы. – Современные методы клинической и параклинической диагностики заболеваний и (или) состояний органов эндокринной системы. – Заболевания и (или) состояния органов эндокринной системы, требующие направления детей к врачам-специалистам. – Международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).
	<p><i>Уметь:</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> – Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у законных представителей детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от законных представителей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Оценивать анатомо-функциональное состояние органов эндокринной системы в норме, при заболеваниях и (или) патологических состояниях. – Пользоваться методами осмотра и обследования детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией с учетом возрастных анатомо-

	<p>функциональных особенностей.</p> <ul style="list-style-type: none"> – Интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Интерпретировать и анализировать результаты кариотипирования и молекулярно-генетических методов диагностики заболеваний эндокринной системы. – Интерпретировать и анализировать результаты неонатального скрининга врожденного гипотиреоза и врожденной дисфункции коры надпочечников (или адреногенитального синдрома). – Обосновывать и планировать объем лабораторного исследования и инструментального обследования детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Интерпретировать и анализировать результаты лабораторного исследования и инструментального обследования детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Обосновывать необходимость направления к врачам-специалистам детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Интерпретировать и анализировать результаты осмотра врачами-специалистами детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Выявлять клинические симптомы и синдромы у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.
<p><i>Владеть:</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> – Навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у законных представителей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Интерпретацией информации, полученной от законных представителей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Навыками осмотра детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Навыками формулирования предварительного диагноза и составления плана

		<p>лабораторных исследований и инструментальных обследований детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.</p> <ul style="list-style-type: none"> – Навыками направления детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией на лабораторное исследование и инструментальное обследование. – Навыками направления детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией на консультацию к врачам-специалистам. – Интерпретацией результатов осмотра, лабораторного исследования и инструментального обследования детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Интерпретацией результатов осмотра врачами-специалистами детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Установление диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)
<p>ПК-1.2 Назначает лечение детям с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, контролирует его эффективность и безопасность</p>	<p><i>Знать:</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> – Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи детям с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Современные методы лечения детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Механизм действия лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания, применяемых в эндокринологии; медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные. – Методы немедикаментозного лечения заболеваний (или) состояний у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией; медицинские показания и медицинские противопоказания; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные. – Принципы и методы хирургических и диагностических вмешательств при заболеваниях (или) состояниях у детей с перинатальной и неонатальной

	<p>эндокринной патологией; медицинские показания и медицинские противопоказания; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные.</p> <p>– Манипуляции при заболеваниях (или) состояниях у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией; медицинские показания и медицинские противопоказания; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные.</p> <p>– Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе непредвиденных, возникших при обследовании или лечении детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.</p> <p>– Предоперационную подготовку и послеоперационное ведение детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.</p>
<p><i>Уметь:</i></p>	<p>– Разрабатывать план лечения детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.</p> <p>– Назначать лекарственные препараты, медицинские изделия и лечебное питание детям с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.</p> <p>– Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.</p> <p>– Назначать немедикаментозное лечение детям с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.</p> <p>– Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.</p> <p>– Определять медицинские показания и медицинские противопоказания у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией для направления к врачам-специалистам с целью хирургических и диагностических вмешательств.</p> <p>– Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия,</p>

	<p>нежелательные реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностических манипуляций, применения лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения, хирургических и диагностических вмешательств у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.</p> <ul style="list-style-type: none"> – Проводить мониторинг заболевания и (или) состояния эндокринной системы, корректировать план лечения в зависимости от особенностей течения заболевания и (или) состояния эндокринной системы. – Определять медицинские показания направления детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией для оказания медицинской помощи в условиях стационара или дневного стационара.
	<p><i>Владеть:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> – Навыками разработки плана лечения детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Навыками назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания детям с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Навыками определения медицинских показаний и медицинских противопоказаний к проведению хирургических вмешательств детям с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Навыками назначения немедикаментозного лечения детям с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Навыками оценки эффективности и безопасности немедикаментозного лечения у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией. – Навыками профилактики или лечения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе непредвиденных, возникших в результате диагностических вмешательств, применения лекарственных

		<p>препаратов, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения и хирургических вмешательств у детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией.</p> <p>– Навыками направления детей с перинатальной и неонатальной эндокринной патологией для оказания медицинской помощи в условиях стационара или дневного стационара при наличии медицинских показаний.</p>
--	--	--

5. Образовательные технологии

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций:

- клиническое практическое индивидуальное занятие:
 - разбор оформления истории болезни больного
 - разбор алгоритма обследования больного
 - разбор интерпретации результатов обследования больного
 - разбор алгоритма лечения больного
- занятие - мастер-класс
- занятие - «круглый стол»
- занятие - метод малых групп
- занятие - регламентированная дискуссия
- посещение врачебных конференций, консилиумов
- участие в научно-практических конференциях, съездах, симпозиумах
- мастер-классы экспертов
- практическое обучение работе в специализированном отделении

6. Самостоятельная работа обучающегося включает:

- самостоятельную работу в отделениях патологии новорожденных на базе стационара ГБУЗ "Областной клинический перинатальный центр имени Е.М. Бакуниной" г. Тверь и в эндокринологическом отделении ГБУЗ «Клиническая детская больница №2» г. Тверь.

- участие в клинических разборах, консультациях специалистов, консилиумах, клинико-патологоанатомических конференциях;
 - подготовку клинико-практическим занятиям;
 - подготовку к промежуточной аттестации;
 - работу с Интернет-ресурсами;
 - работу с отечественной и зарубежной научно-медицинской литературой;
 - работу с компьютерными программами.

7. Форма промежуточной аттестации – зачёт.

8. Содержание дисциплины

Раздел 1. Общие вопросы. Классификация наследственных эндокринопатий

1.1. Молекулярно-генетические основы болезней эндокринной системы. Этиология и патогенез наследственной патологии. Общая характеристика наследственных болезней.

1.2. Семиотика наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней). Понятие синдрома, следствия, ассоциации. Понятие о минимальных диагностических признаках. Значение пенетрантности и экспрессивности при постановке диагноза наследственного заболевания.

1.3. Принципы диагностики наследственных болезней: клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики.

1.4. Принципы лечения наследственных болезней.

1.5. Классификация наследственных эндокринопатий.

Раздел 2. Эндокринные заболевания, ассоциированные с дефектами генов, кодирующих белковые прогормоны

2.1. Низкорослость, обусловленная изолированным СТГ-дефицитом. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

2.2. Вторичный гипокортицизм в сочетании с ожирением. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

2.3. Нейрогенный несахарный диабет. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

2.4. Неонатальный сахарный диабет. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

Раздел 3. Эндокринные заболевания, ассоциированные с дефектами генов, кодирующих ферменты

3.1. Врожденная гиперплазия надпочечников (ВГН) (дефицит P450c21, P450c11, 3 β -ГСДП, P450c17, P450scc). Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

3.2. Изолированный дефицит альдостерона. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

3.3. Изолированный избыток минералокортикоидов. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

3.4. НФП 46,XY (17 β -ГСДП, 5 α -редуктаза II типа). Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

3.5. Синдром избытка ароматазы. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

3.6. Сахарный диабет тип MODY2. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

Раздел 4. Эндокринные заболевания, ассоциированные с дефектами генов, кодирующих цитоплазматические рецепторы

4.1. Гиперпаратиреоз (при инактивирующей мутации CASR) и гипопаратиреоз (при активирующей мутации CASR). Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

4.2. Неиммунный гипертиреоз (активирующая мутация TSHR). Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления.

Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

4.3. Тестотоксикоз (активирующая мутация LHCGR). Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

4.4. АКТГ-резистентность. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

4.5. Нефрогенный несахарный диабет. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

4.6. СТГ-резистентность. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

4.7. ИПФР1-резистентность. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

4.8. Синдром множественных эндокринных неоплазий 2 типа (МЭН-2А и МЭН-2В, семейная медуллярная тиреоидная карцинома). Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

Раздел 5. Эндокринные заболевания, ассоциированные с дефектами генов, кодирующих ядерные рецепторы и факторы транскрипции

5.1. НФП 46,XY, синдром резистентности к андрогенам. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

5.2. НФП 46,XY, синдром Фрейзера. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

5.3. Множественный дефицит гормонов аденогипофиза. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

5.4. Гипоплазия надпочечников. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

5.5. Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа (АПС1). Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

5.6. Сахарный диабет тип MODY3. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

Раздел 6. Эндокринные заболевания, ассоциированные с дефектами генов, кодирующих ионные каналы, транспортные белки и молекулы клеточного сигналинга

6.1. Врожденная гиперплазия надпочечников (ВГН) (липоидная гиперплазия надпочечников). Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез.

Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

6.2. Нефрогенный несахарный диабет. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

6.3. Синдром множественных эндокринных неоплазий 1 типа (МЭН-1). Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

6.4. Болезнь Гиппеля-Линдау. Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

6.5. Гиперинсулинизм (при инактивирующих мутациях KCNJ11 и ABCC8) и сахарный диабет (при активирующих мутациях KCNJ11 и ABCC8). Эпидемиология. Профилактика. Этиология и патогенез. Клинические проявления. Диагностика и дифференциальная диагностика. Лечение. Прогноз.

Раздел 7. Наследственные синдромы с преимущественным нарушением физического развития и эндокринной системы

7.1. Наследственные синдромы с преимущественным нарушением физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия). Синдром Сотоса. Синдром Дубовица. Лепречаунизм. Синдром Нуан. Синдром Секкеля. Синдром Корнелии де Ланге. Синдром Вильямса. Синдром Рубинштейна-Тейби. Синдром Рассела-Сильвера. Синдром Робинова. Синдром Аарского. Синдром Ларона. Гипофизарная карликовость. Синдром Коккейна. Пикнодизостоз. Синдром Эллис-ван-Кревельда

7.2. Наследственные синдромы с преимущественным нарушением эндокринной системы (Глухота врожденная и зоб. Синдром Козна. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Синдром Альстрема.)

Раздел 8. Хромосомные болезни

8.1. Синдромы, связанные с аномалиями в системе половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера (X-моносомии), синдром Клайнфельтера, синдромы дисгенезии гонад (структурные аномалии X- и Y-хромосом, их фенотипические проявления, истинный гермафродитизм, смешанная форма дисгенезии гонад)

8.2. Отдельные нозологические формы заболеваний, связанные с аномалиями раннеметафазных хромосом. Синдром Прадера-Вилли.

9. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах)

Наименование разделов дисциплины (модулей) и тем	Аудиторные занятия			Всего аудиторной работы	Самостоятельная работа	Итого часов	Индикаторы компетенций	Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения	Формы текущего и рубежного контроля успеваемости
	лекции	семинары	КПЗ						
Раздел 1. Общие вопросы. Классификация наследственных эндокринопатий		6	5	11	6	17	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-1.2	ЛВ, ПЛ, МШ, РД, МД, КС, ИА, ВК, НПК, Сим	Т, Пр, ЗС,
Раздел 2. Эндокринные заболевания, ассоциированные с дефектами генов, кодирующих белковые прогормоны		6	5	11	6	17		ЛВ, ПЛ, МШ, РД, МД, КС, ИА, ВК, НПК, Сим	Т, Пр, ЗС,
Раздел 3. Эндокринные заболевания, ассоциированные с дефектами генов, кодирующих ферменты.		6	6	12	6	18		ЛВ, ПЛ, МШ, РД, МД, КС, ИА, ВК, НПК, Сим	Т, Пр, ЗС,
Раздел 4. Эндокринные заболевания, ассоциированные с дефектами генов, кодирующих цитоплазматические рецепторы.		6	6	12	6	18		ЛВ, ПЛ, МШ, РД, МД, КС, ИА, ВК, НПК, Сим	Т, Пр, ЗС,
Раздел 5. Эндокринные заболевания, ассоциированные с дефектами генов, кодирующих ядерные рецепторы и факторы транскрипции		6	6	12	6	18		ЛВ, ПЛ, МШ, РД, МД, КС, ИА, ВК, НПК, Сим	Т, Пр, ЗС,
Раздел 6. Эндокринные заболевания, ассоциированные с дефектами генов, кодирующих ионные каналы, транспортные белки и молекулы клеточного сигналинга		6	6	12	6	18		ЛВ, ПЛ, МШ, РД, МД, КС, ИА, ВК, НПК, Сим	Т, Пр, ЗС,
Раздел 7. Наследственные синдромы с преимущественным нарушением		6	6	12	6	18		ЛВ, ПЛ, МШ, РД, МД, КС, ИА, ВК, НПК, Сим	Т, Пр, ЗС,

физического развития и эндокринной системы									
Раздел 8. Хромосомные болезни		6	6	12	6	18		ЛВ, ПЛ, МШ, РД, МД, КС, ИА, ВК, НПК, Сим	Т, Пр, ЗС,
Промежуточная аттестация		2		2		2			Т,ЗС,Пр
ИТОГО:		50	46	96	48	144			

***Образовательные технологии, способы и методы обучения** (с сокращениями): тренинг (Т), «круглый стол» (КС), разбор клинических случаев (КС), посещение врачебных конференции, консилиумов (ВК), участие в научно-практических конференциях (НПК).

****Формы текущего контроля успеваемости** (с сокращениями): Т – тестирование, Пр – оценка освоения практических навыков (умений), СЗ ситуационные задачи

10. Оценочные средства для контроля уровня сформированности компетенций (текущий контроль успеваемости, промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины)

Оценочные средства для текущего контроля успеваемости

Для текущего и рубежного контроля используются:

1. Задания в тестовой форме,
2. Ситуационные задачи,
3. Проверка владения практическими навыками и умениями

Критерии оценки при проведении текущего и рубежного контроля:

1. Задания в тестовой форме:

правильные ответы - 71-100%

- критерий оценки – «зачет»

правильные ответы – 70% и менее

- критерий оценки - «незачет»

Примеры заданий в тестовой форме:

Выберите один или несколько правильных ответов.

1. Причиной аутосомно-рецессивного синдрома Барттера являются:

А) нарушения водносолевого баланса

Б) мутации в гене альфа 1-субъединицы потенциал-зависимого кальциевого канала

В) нарушения работы почечных ионных каналов

Г) мутации в гене альдостеронсинтазы

Эталон ответа: В

2. Причиной псевдогипоальдостеронизма I типа являются:

А) доминантные мутации в гене минералокортикоидного рецептора

Б) нарушения работы эпителиальных натриевых каналов

В) мутации в гене транскрипционного фактора *kelch3*

Г) нарушения работы тиазид-чувствительного Na-Cl—котранспортера

Эталон ответа: А, Б

3. Причиной псевдогипоальдостеронизма II типа являются:

А) доминантные мутации в гене минералокортикоидного рецептора

Б) нарушения работы эпителиальных натриевых каналов

В) мутации в гене транскрипционного фактора *kelch3*

Г) нарушения работы тиазид-чувствительного Na-Cl—котранспортера

Эталон ответа: В, Г

2. Ситуационная задача:

- правильное решение ситуационной задачи

- критерий оценки – «зачет»
 - неправильное решение ситуационной задачи
- критерий оценки – «незачет»

Примеры ситуационных задач:

Задача 1. В нефрологическое отделение поступил мальчик 9 лет на обследование. Из анамнеза заболевания известно, что с 2-летнего возраста родители стали отмечать у ребенка повышенное потребление жидкости и энурез в ночные часы до 2-3 раз. В физическом и нервно-психическом развитии ребенок не отстает от сверстников. У матери с раннего возраста проявления полиурии, полидипсии (до 5-6 литров в сутки), гипостенурии (1000-1002), снижение осмоляльности мочи. С 6 лет на коже лица, шеи, туловища и конечностей депигментированные пятна размером 8x10 см в диаметре с четкими границами, после 40 лет – нейросенсорная тугоухость. При обследовании ребенка в 9 лет констатирована полиурия, полидипсия (9-10 л/сутки), гипостенурия 1000-1002, снижение осмоляльности мочи. Проба с адиуретином, проведенная матери и сыну в 9 лет, не привела к уменьшению количества выпиваемой и выделяемой жидкости, повышению осмоляльности и относительной плотности мочи. Проводимая терапия модуретиком в стандартных дозах дала положительный эффект.

Задание:

1. Ваш диагноз.
2. Тактика ведения ребенка
3. Прогноз по заболеванию
4. Дифференциальная диагностика данного заболевания.

Эталон ответа: Нефрогенный несахарный диабет.

Задача 2. Мальчик 12 лет, жалуется на избыточный вес, частые головные боли, головокружение, утомляемость. Со слов мамы, мальчик начал полнеть с 7 летнего возраста, за последние 2 года отмечается особенно большая прибавка в массе. Головная боль и головокружение беспокоят в течение года.

Из семейного анамнеза известно, что избыточный вес имеют мать, отец, бабушка мальчика по материнской линии. У матери ребенка повышенное АД, у бабушки сахарный диабет 2 типа.

Объективно: рост ребенка 172 см, масса 92 кг. Избыточное неравномерное отложение подкожно-жировой клетчатки: преимущественно на груди, животе. Фолликулит, цианотический оттенок кожи на предплечьях, кистях рук, бедрах, ягодицах. На коже груди, живота яркие багрово-синюшные стрии. Дистальный гипергидроз. Тоны сердца приглушены. ЧСС 80 в мин. АД 135/80 мм рт.ст. Живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена. Стул оформленный, регулярный. Пальпируется перешеек щитовидной железы. Наружные половые органы сформированы по мужскому типу. Формула пубертата: A2P2L1V1F0, тестикулы в мошонке, пубертатные.

Задание:

1. Наиболее вероятный диагноз
2. План обследования
3. Дифференциальная диагностика

Эталон ответа:

1. Гипоталамический синдром пубертатного периода, ожирение 3 степени (избыток массы >50%).

2. План обследования должен включать: краниограмму (состояние турецкого седла, признаки внутричерепной гипертензии), сахар крови натощак, тест на толерантность к глюкозе, биохимический анализ крови (липидный спектр), ЭКГ. Эхоэнцефалоскопия, электроэнцефалография. Осмотр глазного дна, определение полей зрения, консультации невролога

3. Дифференциальный диагноз: синдром Иценко-Кушинга, адипозогенитальная дистрофия, алиментарное ожирение.

3. Проверка владения практическими навыками:

- освоение практических навыков и умений в 71-100%
- критерий оценки – «зачет»
- освоение практических навыков 70% и менее
- критерий оценки – «незачет»

Перечень практических навыков:

- алгоритм обоснования диагноза
- алгоритм составления плана обследования,
- алгоритм интерпретации результатов основных и дополнительных методов лабораторно-инструментального обследования,
- алгоритм оформления клинического диагноза в соответствии с действующими классификациями,
- алгоритм назначения метода лечения по стандартам медицинской помощи с позиций доказательной медицины

Оценочные средства для промежуточной аттестации

1 этап – выполнение заданий в тестовой форме

Примеры заданий в тестовой форме:

Выберите один правильный ответ.

1. У ребенка 5 лет тяжелая задержка роста, физического и психического развития, тугоухость. При биохимическом обследовании выявлен нормальный уровень гормона роста и его рецептора в сочетании с высоким уровнем соматомедина. Причиной заболевания являются:

- А) мутации в гене инсулиноподобного фактора роста 1 (IGF1)
- Б) мутации в гене рецептора инсулиноподобного фактора роста 1 (IGF1R)
- В) мутации в гене рецептора рилизинг-гормона (GHRHR)

Г) мутации в гене гормона роста (GH1)

Эталон ответа: А

2. При биохимическом обследовании ребенка с тяжелой формой карликовости выявлено отсутствие гормона роста и пролактина в сочетании с частичной недостаточностью тиреотропного гормона. Причиной заболевания являются мутации в гене:

А) PROP1

Б) LHX3

В) HESX1

Г) OTX2

Д) POU1F1

Эталон ответа: Д

3. Какая форма наследственного ожирения является наиболее распространенной

А) обусловленная мутациями в гене лептина

Б) обусловленная мутациями в гене проопиомеланокортина

В) обусловленная мутациями в гене рецептора 4 меланокортина

Г) обусловленная мутациями в гене рецептора лептин

Эталон ответа: В

Критерии оценки выполнения заданий в тестовой форме:

- **зачтено** – правильных ответов 71% и более правильных ответов;

- **не зачтено** – 70% и менее правильных ответов.

2 этап - проверка освоения практических навыков

Перечень практических навыков:

- алгоритм обоснования диагноза
- алгоритм составления плана обследования,
- алгоритм интерпретации результатов основных и дополнительных методов лабораторно-инструментального обследования,
- алгоритм оформления клинического диагноза в соответствии с действующими классификациями,
- алгоритм назначения метода лечения по стандартам медицинской помощи с позиций доказательной медицины
- интерпретация результатов рентгенологических, эндоскопических, иммунологических, ультразвуковых, морфологических, функциональных методов исследования.

Критерии оценки выполнения практических навыков:

- **отлично** – обучающийся обладает отличными практическими умениями

(знает методику выполнения практических навыков, умеет правильно применять тот или иной диагностический прием при проведении объективного исследования конкретного пациента, способен обоснованно запланировать комплекс дополнительной диагностики, поставить правильный диагноз, с учетом современной классификации; назначить план лечения, исходя из мультидисциплинарного подхода и знаний основ лекарственной терапии злокачественных новообразований, определяет пути профилактики осложнений, диспансерную группу, исходы заболевания и прогноз, в том числе и для трудоспособности, а также планирует реабилитацию);

- **хорошо** – обучающийся обладает хорошими практическими умениями (знает методику выполнения практических навыков недостаточно точно, применяет на практике тот или иной диагностический прием при проведении объективного исследования конкретного пациента, но с ошибками; планирует комплекс дополнительной диагностики в недостаточно полном объеме, допускает ошибки в формулировке диагноза или не владеет современными классификациями, допускает несущественные ошибки в определении стадии заболевания и назначении плана лечения, недооценивает прогноз, недостаточно точно ориентируется в методах профилактики и постгоспитальной реабилитации пациента);

- **удовлетворительно** – обучающийся обладает удовлетворительными практическими умениями (знает основные положения методики выполнения практических навыков, но выполняет диагностические манипуляции с грубыми ошибками, ухудшающими информативность исследования в значительной степени; назначает комплекс дополнительной диагностики в неполном объеме, без учета дифференциальной диагностики, формулирует диагноз не полностью, без учета всех осложнений и современных классификаций, формулирует план лечения с ошибками, которые после собеседования может исправить, плохо ориентируется в возможных вариантах комплексного лечения, не может определить прогноз и планировать реабилитацию пациента);

- **неудовлетворительно** – обучающийся не обладает достаточным уровнем практических умений (не знает и не умеет применить методики выполнения различных диагностических мероприятий, не умеет планировать дополнительное обследование, не может сформулировать правильный диагноз, не ориентируется в методах и способах лечения или допускает грубые ошибки, не знает профилактики и проч.)

3 этап – итоговое собеседование по ситуационным задачам

Примеры ситуационных задач:

Задача 1. Девочка, 11 лет. Поступила в отделение с жалобами на задержку роста.

Из анамнеза известно, что ребенок от 2-й беременности, протекавшей с нефропатией и анемией, 2 срочных родов. Родилась с массой 3550 г, длиной 52 см. Раннее развитие без особенностей. С 2,5 лет родители отметили замедление темпов роста до 3 см в год.

Объективно: рост 105 см, вес 14 кг. Отмечается снижение тургора тканей, перераспределение подкожно-жировой клетчатки с избыточным отложением в области груди и живота, изменение структуры волос (сухие, тонкие).

Общий анализ крови: НЬ 130 г/л, эритроциты $4,2 \times 10^{12}/л$, лейкоциты $5,5 \times 10^9/л$, п/ядерные 1%, с/ядерные 52%, эозинофилы 1%, лимфоциты 41%, моноциты 5%, СОЭ 4 мм/час.

Общий анализ мочи: цвет желтый, прозрачность – хорошая, удельный вес 1015, реакция – кислая, белок - нет, сахар - нет, ацетон - отрицателен.

Биохимический анализ крови: глюкоза 3,5 ммоль/л, натрий 133,0 ммоль/л, калий 5 ммоль/л, общий белок 75 г/л, холестерин 7,8 ммоль/л.

Гормональный профиль: СТГ натощак 0,3 нмоль/л, СТГ после стимуляции 1,3 нмоль/л (норма более 10 нмоль/л).

Задание:

1. Поставьте диагноз.
2. Снижение или отсутствие какого гормона отмечается при этом заболевании?
3. Какие нарушения углеводного обмена характерны для этих детей?
3. Какие нагрузочные пробы проводятся для подтверждения диагноза?
5. Какими гормональными препаратами проводится заместительная терапия?

Эталон ответа:

1. Гипофизарный нанизм.
2. СТГ.
3. Нарушение гликемии натощак, нарушение толерантности к глюкозе, СД.
4. Проба с инсулином, клонидином.
5. Препараты СТГ.

Задача 2.

Девочка, 11 лет. Анализы: Соматотропный гормон (базальный уровень)– 16,3 нг/мл, при проведении орального глюкозотолерантного теста, в пробах крови через каждые 30 мин на протяжении 2,5 ч после нагрузки уровень соматотропного гормона 7,0 – 23,5 нг/мл.

Задание:

Поставьте диагноз

Эталон ответа: Гигантизм

Задача 3. Дайте заключение по результатам гормонального исследования крови:

Девушка, 16 лет. При проведении с инсулином, в пробах крови через каждые 30 мин на протяжении 2,5 ч после нагрузки уровень соматотропного гормона 0,5-0,9 нг/мл.

Задание:

Поставьте диагноз.

Эталон ответа: соматотропная недостаточность.

Критерии оценки собеседования по ситуационным задачам:

- **отлично** – ставится ординатору, обнаружившему системные, глубокие знания программного материала, необходимые для решения практических задач, владеющему научным языком, осуществляющему изложение программного материала на различных уровнях его представления, владеющему знанием современных стандартов диагностики, лечения и профилактики заболеваний, основанных на данных доказательной медицины. Ординатор безошибочно определяет сущность приведенной в задаче патологии, дает характеристику соответствующих клинических и рентгенологических синдромов, способы диагностики, определяет пути дифференциальной диагностики и варианты дополнительных методик исследования, выбора метода лечения;

- **хорошо** – заслуживает ординатор, обнаруживший достаточное знание программного материала, но допускающий незначительные ошибки в классификации нозологических форм, постановке диагноза, составлении плана дополнительной диагностики, выбора метода лечения, которые легко исправляет после наводящих вопросов;

- **удовлетворительно** – заслуживает ординатор, обнаруживший средний уровень знания основного программного материала, допустивший погрешности при его изложении, недостаточно владеющий современными классификациями и вследствие этого неправильно формулирующий диагноз. Затрудняется в достаточном объеме определить пути проведения дополнительной диагностики, определяет правильные направления лечения, но назначает их в неадекватном объеме;

- **неудовлетворительно** – выставляется ординатору, допустившему при ответе на вопросы задачи множественные ошибки принципиального характера (например, неправильно поставлен диагноз, неверно выбран метод лечения), причём после собеседования на наводящие вопросы ординатор ответить не может.

Критерии выставления итоговой оценки:

«Отлично»:

91-100% правильных ответов заданий в тестовой форме, зачтены практические навыки, решение ситуационной задачи с оценкой «отлично».

«Хорошо»:

1. 81-90% правильных ответов в тестовой форме, зачтены практические навыки, решение ситуационной задачи с оценкой «хорошо»;

2. 91-100% правильных ответов в тестовой форме, зачтены практические навыки, решение ситуационной задачи с оценкой «удовлетворительно»;

3. 71-80% правильных ответов в тестовой форме, зачтены практические навыки, решение ситуационной задачи с оценкой «отлично».

«Удовлетворительно»:

1. 71-80% правильных ответов в тестовой форме, зачтены практические навыки, решение ситуационной задачи с оценкой «удовлетворительно»;

2. 91-100% правильных ответов в тестовой форме, не зачтены практические навыки, решение ситуационной задачи с оценкой «отлично»;

3. 81-90% правильных ответов в тестовой форме, зачтены практические навыки, решение ситуационной задачи с оценкой «удовлетворительно».

«Неудовлетворительно»:

1. 70% и менее правильных ответов в тестовой форме, не зачтены практические навыки, решение ситуационной задачи с оценкой «неудовлетворительно»;

2. 70% и менее правильных ответов в тестовой форме, не зачтены практические навыки, решение ситуационной задачи с оценкой «удовлетворительно»;

3. 71-80% правильных ответов в тестовой форме, не зачтены практические навыки, решение ситуационной задачи с оценкой «неудовлетворительно»;

4. 81-90% правильных ответов в тестовой форме, не зачтены практические навыки, решение

При получении оценки «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» обучающемуся выставляется **«зачтено»**.

При получении оценки «неудовлетворительно» обучающемуся выставляется **«незачтено»**.

11. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины, включая электронно-библиотечные системы

а) основная литература:

1. Детская эндокринология : учебник / И. И. Дедов, В. А. Петеркова, О. А. Милюевский, Т. Ю. Ширяева. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022 . – 249 с.- ISBN 978-5-9704-6514-1. - URL: Электронный каталог -Детская эндокринология- Absorac (tvgmu.ru)
2. Эндокринология : национальное руководство / ред. И. И. Дедов, Г. А. Мельниченко . – 2-е изд, перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019 . – 1111 с.- ISBN 978-5-9704-5083-3.- URL : Электронный каталог -Эндокринология - Absorac (tvgmu.ru) – URL : Электронный каталог - Детская эндокринология- Absorac (tvgmu.ru)
3. Детская эндокринология : атлас / ред. И. И. Дедов, В. А. Петеркова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 237 с. - ISBN 978-5-9704-3614-1. – URL : Электронный каталог -Детская эндокринология- Absorac (tvgmu.ru)
4. Дедов, И. И. Сахарный диабет у детей и подростков / И. И. Дедов, Т. Л. Кураева, В. А. Петеркова. – 2-е изд., перераб. и доп . – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 271 с. - ISBN 978-5-9704-2695-1. – URL :

Электронный каталог -Дедов, И. И. - Сахарный диабет у детей и подростков- Absopac (tvgmu.ru)

б) дополнительная литература:

1. Дедов, И. И. Справочник детского эндокринолога / И. И. Дедов, В. А. Петеркова. – 3-е изд., испр. и доп. – Москва: Литтерра, 2020. – 495 с. – ISBN 978-5-4235-0339-0. – URL : Электронный каталог -Дедов, И. И. - Справочник детского эндокринолога- Absopac (tvgmu.ru)
2. Эндокринология. Стандарты медицинской помощи / сост. А. С. Дементьев, Н. А. Калабкин, С. Ю. Кочетков - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - ISBN 978-5-9704-3671-4. - URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436714.html> (дата обращения: 14.09.2023). - Режим доступа : по подписке. - Текст : электронный.
3. Уэльс, Д. К. Атлас детской эндокринологии и нарушений роста / Джереми К. Х. Уэльс, Йен-Маартен Вит, Алан Д. Рогол: пер. с англ. - 2-е изд. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/06-COS-2362.html> (дата обращения: 14.09.2023). - Режим доступа : по подписке.- Текст : электронный.

Интернет-ресурсы:

1. Стандарты медицинской помощи: URL: <http://www.rosminzdrav.ru/ministry/61/22/stranitsa-979/stranitsa-983>.
2. Электронный справочник «ИнформИО» для высших учебных заведений. - URL: www.informio.ru.
3. Университетская библиотека on-line. - URL: www.biblioclub.ru.
4. Информационно-поисковая база Medline. - URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>.
5. Сводный каталог Корбис (Тверь и партнеры). - URL: <http://www.corbis.tverlib.ru>.
6. Электронный библиотечный абонемент Центральной научной медицинской библиотеки. Первого Московского государственного медицинского университета им. И. М. Сеченова. - URL: <http://www.emll.ru/newlib>.
7. Бесплатная электронная библиотека онлайн «Единое окно доступа к образовательным ресурсам». - URL: <http://window.edu.ru>.
8. Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: <http://vrachirf.ru/company-announce-single/6191>.
9. Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации. - URL: <http://www.rosminzdrav.ru>.
10. Российское образование. Федеральный образовательный портал. - URL: <http://www.edu.ru>.

12. Материально-техническое обеспечение дисциплины

1. Приложение

2. Лицензионное программное обеспечение

1. Microsoft Office 2013:

- Access 2013;
- Excel 2013;
- Outlook 2013;
- PowerPoint 2013;
- Word 2013;
- Publisher 2013;
- OneNote 2013.

2. Комплексные медицинские информационные системы «КМИС. Учебная версия» (редакция Standart) на базе IBM Lotus.

3. Программное обеспечение для тестирования обучающихся SUNRAV TestOfficePro.

3. Профессиональные базы данных и информационные справочные системы

- Консультант врача. Электронная медицинская библиотека [Электронный ресурс]. – Москва: ГЭОТАР-Медиа. – Режим доступа: www.geotar.ru.

- электронная библиотека «Консультант студента» (www.studmedlib.ru);

- электронный справочник «Информю» для высших учебных заведений (www.informuo.ru);

- университетская библиотека on-line (www.biblioclub.ru);

- информационно-поисковая база Medline (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>);

- сводный каталог Корбис (Тверь и партнеры) (<http://www.corbis.tverlib.ru>);

- электронный библиотечный абонемент Центральной научной медицинской библиотеки Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова;

- бесплатная электронная библиотека онлайн «Единое окно доступа к образовательным ресурсам» // <http://window.edu.ru/>;

- официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации // <http://www.rosminzdrav.ru>;

- Российское образование. Федеральный образовательный портал. // <http://www.edu.ru/>;

- официальный сайт Министерства образования и науки Российской Федерации // <http://минобрнауки.рф/>.

- Врачи РФ. Общероссийская социальная сеть. (<http://vrachirf.ru/company-announce-single/6191>)