Кафедра детских болезней №2 КазНМУ

Специальность «Общая медицина»

Направление «Педиатрия»

Цикл «Редкие заболевания у детей»

Количество часов – 90

Редкие заболевания у детей

ЭЛЕКТИВ

5 курс

Кафедра детских болезней №2
КазНМУ

Актуальность

- До сих пор большая часть редких наследственных и врожденных заболеваний не диагностируется или выявляется поздно, когда происшедшие нарушения носят необратимый характер. Одна из трудностей ранней диагностики заключается в том, что в период новорожденности у этих детей нет специфических расстройств, а поздние проявления фенотипически схожи с заболеваниями

ненаследственного генеза

- Вторая особенность состоит в том, что для редких заболеваний характерен клинический полиморфизм, обусловленный генетической гетерогенностью

Основные достижения медицины в изучении редких болезней

- Главным достижением следует считать углубление знаний о молекулярных механизмах формирования наследственной и врожденной патологии детского возраста.
- Ведущими в области диагностики являются:

- молекулярно-генетические методы
- молекулярно-цитогенетические методы
- современные технологии аналитической биохимии
- нанотехнологии
- ферментодиагностика
- массовый скрининг новорожденных

Выдающийся отечественный физиолог И.П. Павлов так выразил значение генетики для медицины: «… Наши врачи должны, как азбуку, знать законы наследственности. Воплощение в жизнь научной истины о законах наследственности поможет избавить человечество от многих скорбей и горя».

Цель дисциплины:

сформировать знания, умения, коммуникативные навыки по вопросам этиологии,

патогенеза,

клиники,

диагностики и

лечения

редких заболеваний

у детей

Ожидаемые результаты:

Главным достижением следует считать углубление знаний о молекулярных механизмах формирования наследственной и врожденной патологии детского возраста

- Формирование знаний этиологии, патогенеза, классификации, клинических симптомов, диагностики и лечения редких заболеваний у детей
- Формирование умения самостоятельно провести объективное обследование больного ребенка с оценкой нервно-психического и физического развития
- Формирование навыков в оценке лабораторно - инструментальных данных при редких заболеваниях у детей
- Формирование навыков в обосновании диагноза с составлением плана обследования ребенка
- Формирование знаний современного подхода к лечению и профилактики наследственных и врожденных заболеваний у детей
- Освоение и закрепление навыков межличностного общения с пациентами и их родителями

В процессе обучения студент будет знать (когнитивный компонент):

- этиопатогенез, клинику, диагностику и лечение редких заболеваний у детей (наследственных заболеваний обмена веществ, наследственных и врожденных заболеваний органов бронхо-легочной системы, сердечно-сосудистой системы, патологии опорно-двигательного аппарата, генных и хромосомных болезней)

В процессе обучения студент будет уметь (операционный компонент):

- собрать анамнез у больного ребенка с редкими заболеваниями или у его родителей
- применять объективные методы обследования больного ребенка и дать оценку состоянию его нервно-психического и физического развития
- выявлять и интерпретировать клинические симптомы, характерные для редких заболеваний у детей
- составлять план обследования больного
- уметь диагностировать и обосновать клинический диагноз на основе результатов современных клинико-лабораторных и инструментальных методов исследования
- применять протоколы лечения редких заболеваний в зависимости от вида нарушения
- определять прогноз и давать рекомендации по диспансеризации при наследственных и врожденных заболеваниях у детей

В процессе обучения студент овладеет навыками (коммуникативные навыки):

- доверительного отношения врача с ребенком и его родителями;
- соблюдения деонтологических принципов и врачебной этики при обследовании и лечении больных с нарушениями обмена веществ;
- соблюдения деонтологических навыков в отношениях с коллегами и медицинским персоналом;

В процессе обучения студент ознакомится с правовым компонентом(«Адвокат здоровья»):

- знание законов и нормативных документов РК в сфере здравоохранения
- правовые вопросы оказания медицинской помощи детям
- знание правового статуса и социальной защиты медицинских работников
- права и обязанности врача
- обследование и лечение больных детей в свете конвенции о правах ребенка Закона РК «Об охране здоровья матери и ребенка»

Студент должен (навыки саморазвития и самообразования):

- развивать аналитические способности при работе с медицинской литературой (реферативное сообщение, презентации)
- формировать навыки по непрерывному повышению знаний в течение жизни
- работать над формированием профессионального статуса и профессиональной речи

Краткое содержание дисциплины

- Представляется симптоматология, клиника, дифференциальный диагноз, современные методы диагностики и терапии редких заболеваний. Учитывая редкость патологий, врач будет владеть кардинальными основами диагностики этих заболеваний
- Занятия будут проводиться в виде решения ситуационных задач, составления алгоритма диагностики, разбора учебной истории болезни

Пререквизиты

- Анатомия – 2,
- физиоло-гия – 2
- Патологическая физиология – 2
- Коммуникативные навыки – 2
- Пропедевтика внутренних болезней

Постреквизиты

Интернатура:

детские болезни,
инфекционные болезни,
детская хирургия