

Федеральное государственное автономное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра педиатрии и общественного здоровья
Института подготовки медицинских кадров

Аннотация к дополнительной профессиональной программе
повышения квалификации

«Редкие болезни в практике педиатра»

1. Актуальность программы: Редкие (орфанные) заболевания - это группа генетических болезней, затрагивающих небольшую часть популяции. В Российской Федерации к орфанным заболеваниям относят болезни, встречающиеся не чаще 10 случаев на 100 000 человек. Многие редкие болезни возникают в детстве и около 3094 детей с редкими заболеваниями не доживают до 5 лет. Как правило, орфанные болезни сопровождаются поражением нескольких органов и систем, что объясняет необходимость мультидисциплинарного сопровождения данной категории пациентов. В ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России накоплен уникальный многолетний (около 15 лет) опыт диагностики и ведения детей с редкими болезнями. В Центре диагностировано более 2000 орфанных болезней: мукополисахаридоз, болезнь Гоше, буллезный эпидермолиз, гипофосфатазия, болезнь Фабри и многие другие. При этом, большая часть пациентов с верифицированным редким заболеванием получает лечение в клинических отделениях ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

В настоящее время разработано и успешно применяется патогенетическое лечение для ряда орфанных заболеваний, что обуславливает огромную значимость ранней верификации редких болезней для своевременной инициации адекватной терапии. К сожалению, низкая осведомленность врачей педиатрических специальностей о редких болезнях приводит к диагностическим ошибкам и поздней их верификации, что, в свою очередь, откладывает назначение патогенетической терапии. В то время как раннее применение патогенетического лечения позволяет замедлить прогрессирование заболевания, наступление инвалидизации, улучшить качество жизни ребенка и членов его семьи, а также предотвратить развитие жизнеугрожающих состояний и раннюю летальность.

Самосовершенствование врачей амбулаторного и стационарного уровней, актуализация имеющихся знаний и умений, приобретение новых профессиональных компетенций является безусловным требованием времени для подготовки квалифицированного врача, способного оказывать квалифицированную медицинскую помощь детям с редкими болезнями, как на этапе диагностики, так и при лечении.

В рамках программы повышения квалификации врачей амбулаторного и стационарного уровней учреждений здравоохранения «Редкие болезни в педиатрической практике» слушатели ознакомятся с многолетним опытом ведущих специалистов, касающимся вопросов диагностики, медикаментозного и восстановительного лечения детей с редкими болезнями.

2. Цель реализации программы: совершенствование компетенций в области редких болезней в педиатрии и повышение профессионального уровня врачей, необходимых для осуществления практической деятельности в рамках имеющейся квалификации по

специальностям «Педиатрия», «Неврология», «Пульмонология», «Гастроэнтерология», «Нефрология», «Кардиология», «Дерматология», «Генетика».

3. Задачи:

1. Ознакомить специалистов с возможностями современной диагностики редких болезней у детей, включая клинические и лабораторные (в том числе, молекулярные - тандемная масс-спектрометрия (ТМС), секвенирование методом Сэнгера, массовое параллельное секвенирование (NGS), хромосомный микроматричный анализ (ХММА), метод мультиплексной лигазозависимой амплификации проб (MLPA)) методы исследований.

2. Актуализировать и усовершенствовать знания по организации, принципам и особенностям оказания медицинской помощи пациентам с редкими болезнями в Российской Федерации и ведению детей с орфанной патологией в соответствии с современными Федеральными клиническими рекомендациями.

3. Ознакомить с принципами и алгоритмами дифференциальной диагностики редких болезней с другими заболеваниями, маскирующими течение орфанной патологии у детей.

4. Ознакомить с современными Федеральными клиническими рекомендациями по ведению пациентов детского и подросткового возраста с редкими болезнями.

5. Ознакомить с организацией полного цикла оказания медицинской помощи детям с редкими болезнями, включающего комплексное мультидисциплинарное сопровождение пациентов.

6. Повышать профессиональный уровень и профессиональные компетенции врача-педиатра по актуальным вопросам редких болезней в:

- детской неврологии;
- детской гастроэнтерологии;
- детской нефрологии;
- *детской дерматологии;
- детской кардиологии;
- детской пульмонологии;
- детской реабилитологии.

4. **Срок освоения:** 36 часов, академический час устанавливается продолжительностью 45 минут.

5. **Форма обучения:** очная с применением с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения (дОТ, ЭО): дистанционный формат обучения в виде видеолекций, а также самостоятельной работы обучающихся с учебными материалами и рекомендованными источниками информации.

6. **Категория слушателей:** врачи амбулаторного и стационарного уровней учреждений здравоохранения, имеющие высшее профессиональное (медицинское) образование по специальности «Лечебное дело» или «Педиатрия», подтвержденное дипломом об образовании, и сертификат по одной из специальностей: «Педиатрия», «Неврология», «Пульмонология», «Гастроэнтерология», «Нефрология», «Кардиология», «Дерматология», «Генетика».

7. **Форма итоговой аттестации:** зачет в формате тестирования.

8. **Планируемые результаты обучения:** совершенствование профессиональных компетенций в соответствии с трудовыми функциями профессионального стандарта «Специалист по педиатрии», утвержденного приказом Минтруда и соцзащиты России от 25.06.2015 № 400н и проекта профессионального стандарта «Врач-педиатр», а также повышение профессионального уровня по специальностям «Педиатрия», «Неврология», «Пульмонология», «Гастроэнтерология», «Нефрология», «Кардиология», «Дерматология»,

«Генетика»; повышение настороженности специалистов в отношении редких болезней, владение алгоритмами и принципами диагностики и дифференциальной диагностики орфанной патологии, актуализация знаний и приобретение новых профессиональных компетенций в вопросах лечения и реабилитации детей с редкими болезнями.

9. Выдаваемый документ: лицам, успешно освоившим дополнительную профессиональную программу повышения квалификации и успешно прошедшим итоговую аттестацию, выдается удостоверение о повышении квалификации установленного образца.