

УДК 614.23:616-053.2:331.363:616-056.7

DOI: 10.34215/1609-1175-2020-1-85-87

Опыт практической подготовки будущих врачей-педиатров по учебной дисциплине по выбору «Орфанные заболевания»

Н.Н. Мартынович, Т.В. Барзунова, Ю.П. Съемщикова

Иркутский государственный медицинский университет, Иркутск, Россия

Краткий обзор актуальности проблемы редких (орфанных) заболеваний в педиатрии и опыта кафедры педиатрии № 1 Иркутского государственного медицинского университета по внедрению в педагогический процесс по специальности 31.05.02 «Педиатрия» учебной дисциплины по выбору «Орфанные заболевания», относящейся к вариативной части блока 1 «Дисциплины (модули)».

Ключевые слова: орфанные заболевания, педиатрия, подготовка специалистов, рабочая программа, компетентностный подход

Поступила в редакцию 26.12.2019 г. Принята к печати 17.01.2020 г.

Для цитирования: Мартынович Н.Н., Барзунова Т.В., Съемщикова Ю.П. Опыт практической подготовки будущих врачей-педиатров по учебной дисциплине по выбору «Орфанные заболевания». *Тихоокеанский медицинский журнал*. 2020;1:85–7. doi: 10.34215/1609-1175-2020-1-85-87

Для корреспонденции: Мартынович Наталья Николаевна – д-р мед. наук, профессор, заведующая кафедрой педиатрии № 1 ИГМУ (664003, г. Иркутск, ул. Красного Восстания, 1), ORCID: 0000-002-5428-602X; e-mail: mn-07@bk.ru

Experience of practical training of future pediatricians in academic discipline of choice “Orfan diseases”

N.N. Martynovich, T.V. Barzunova, Yu.P. Semschikova

Irkutsk State Medical University, Irkutsk, Russia

Summary: A brief overview of problem relevance of rare (orfan) diseases in pediatrics and experience of Department of Pediatrics No. 1 of Irkutsk State Medical University on implementation of academic discipline of choice “Orfan diseases” into an academic process of the specialty 31.05.02 “Pediatrics”; relating to the variable part of block 1 «Disciplines (modules)».

Keywords: orfan diseases, pediatrics, specialist training, work program, competency-based approach

Received: 26 December 2019; Accepted: 17 January 2020

For citation: Martynovich NN, Barzunova TV, Semschikova YuP. Experience of practical training of future pediatricians in academic discipline of choice “Orfan diseases”. *Pacific Medical Journal*. 2020;1:85–7. doi: 10.34215/1609-1175-2020-1-85-87

Corresponding author: Natalya N. Martynovich – MD, PhD, professor, head of the Department of Pediatrics No. 1, Irkutsk State Medical University (1 Krasnogo Vosstaniya St., Irkutsk, 664003, Russian Federation); ORCID: 0000-002-5428-602X; e-mail: mn-07@bk.ru

Инновационные достижения в рамках диагностики, лечения и профилактики семейных, врожденных и генетических заболеваний аффилированы с широкомасштабным внедрением в практическое здравоохранение медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики, современных микробиологических, биохимических, иммунологических и цитогенетических исследований, помимо неонатального скрининга у новорожденных. Результирующая таким образом информация дает возможность провести дифференциальную диагностику заболевания и установить точный диагноз, а значит – своевременно назначить заместительную, корригирующую, симптоматическую, а возможно, генетическую и клеточную терапию.

Причины возникновения и происхождение наследственных заболеваний и врожденных пороков развития у детей волновали медицинское сообщество во все времена. На рубеже XX и XXI веков вследствие

развития генетики, биологии, цитологии и эмбриологии в рамках этой проблемы были достигнуты значительные успехи, и многие вопросы профилактики, диагностики и лечения данной патологии оказались разрешимыми. Новые воззрения на наследственную патологию способствовали изменениям базовых знаний в области болезней обмена ароматических аминокислот, жирных кислот, липидов, углеводов, метаболизма меди и выяснению патогенетических механизмов прежде неизлечимых и безнадежных наследственных патологий. Под руководством доктора медицинских наук профессора Ю.И. Барашнева школа клинических генетиков доказательно продемонстрировала, что «врожденные и наследственные заболевания являются редкими только тогда, когда это касается отдельных нозологических форм, но в целом их доля в патологии детей и взрослых велика» [1].

В мире проблема редких (орфанных) заболеваний считается высокоактуальной, в частности, отмечается

масштабное совершенствование, разработка и внедрение на уровне всех государств инициатив в данной сфере: от реализации высокотехнологичных методов диагностики и лечения до использования концепции персонализированной медицины. Например, в США в течение 25 лет со дня принятия законодательства по редким заболеваниям было разработано 326 новых препаратов для их лечения. Известно более 8000 орфанных болезней, и по статистике одного из десяти человек на планете затрагивает данный недуг. Всего в мире насчитывается 350 млн людей, страдающих редкими заболеваниями генетической природы (моногенными, полигенными, хромосомными), 50 % из всех болеющих составляют дети. Полиморфизм клинической картины и многообразие неспецифичных клинических симптомов генетической патологии в детском возрасте вызывают трудности в диагностике и, как следствие, обуславливают прогрессирование заболевания. При отсутствии соответствующего лечения общее состояние детей быстро ухудшается, определяя их гибель: фактически 35 % смертей приходится на первый год жизни, и 30 % детей не доживают до пяти лет. До сих пор для терапии 95 % орфанных заболеваний не создано ни одного фармакологического препарата.

В Российской Федерации определение редких (орфанных) заболеваний закреплено в Федеральном законе «Об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации» от 21.11.2011 г. № 323-ФЗ, ст. 44 (ред. от 27.12.2018 г.): «редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев на 100 тысяч населения». Перечень редких (орфанных) заболеваний формируется федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещается на его официальном сайте в сети «Интернет» [2]. В российском регистре, по информации от 2017 г., состояло 16 777 пациентов, страдающих орфанной патологией, из них 51 % – дети. Медикаментозное лечение, направленное на профилактику осложнений, улучшение качества жизни и увеличение ее продолжительности, получают 66 % пациентов из этого регистра.

И сегодня доступ к источникам информации о некоторых редких заболеваниях ограничен или отсутствует. Следует отметить и недостаточную компетентность врачей в вопросе о клинических проявлениях и течении этих болезней, сложности их диагностики и отсутствие у медиков практических навыков в тактике ведения, лечения и реабилитации детей с орфанной патологией. Важное значение имеют и недоступность или несвоевременное назначение лекарственных средств, несоблюдение преемственности среди специалистов в наблюдении и оказании медицинской помощи таким пациентам. Проблемы в диагностике возникают и ввиду того, что немало орфанных заболеваний по клиническим симптомам необычайно схожи, поэтому правильная постановка диагноза возможна только при помощи современных биохимических, клеточных и других селективных

методов, нередко малодоступных в медицинской практике. Фактически, явные признаки, симптомы и синдромы данной патологии появляются в различные периоды детского возраста – от неонатального до подросткового. Многообразие и клинический полиморфизм редких болезней в пределах одной нозологии часто затрудняют полноценное комплексное обследование с привлечением специалистов различного профиля. Поэтому каждый педиатр-практик должен быть осведомлен в вопросах этиологии, патогенеза и клинических проявлений редких заболеваний. Он обязан при подозрении на орфанное заболевание осуществить дальнейшую маршрутизацию больного с целью уточнения/подтверждения диагноза и назначения соответствующего лечения.

По мере прогрессирования медицинских наук, модернизации и оптимизации системы здравоохранения изменяются и образовательные стандарты подготовки специалистов врачебного звена в высшей школе. Внедряются новейшие методы преподавания специальных дисциплин с учетом доказательности проведенных исследований и их адекватной оценки с последующим применением на практике.

В настоящее время подготовка высококвалифицированного врача-специалиста обеспечивается формированием общих, общепрофессиональных и профессиональных компетенций за время получения специального образования в медицинском высшем учебном заведении. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.05.02 «педиатрия» (уровень специалитета), утвержденный приказом Министерства образования и науки РФ от 17 августа 2015 г. № 853, нацелен на международные стандарты подготовки врачей-педиатров. Стандарт предопределяет структуру основных профессиональных образовательных программ. На протяжении всего времени обучения в вузе будущие врачи овладевают знаниями в области базовых и клинических дисциплин, а также дисциплин по выбору вариативной части. Программы последних учитывают потребности современного здравоохранения, заинтересованность, выгоду и мотивацию студентов, в наибольшей степени обеспечивают углубленную профессиональную подготовку.

Качественная профессиональная подготовка в высшем образовательном учреждении в соответствии с требованиями Федеральных государственных образовательных стандартов обеспечивается преподаванием дисциплин по выбору вариативной части и через реализацию компетентностного подхода на общепрофессиональных и специальных кафедрах. Преподаватели, владеющие на высоком уровне педагогическими технологиями, вовлечены в изыскание, внедрение и реализацию новейших продуктивных подходов, методов, приемов и форм обучения.

Подготовка будущих врачей-педиатров первичного звена здравоохранения в части знаний о выявлении, диагностике и лечении редких (орфанных)

заболеваний остается на сегодняшний день актуальной проблемой. Поэтому преподавателями кафедры педиатрии № 1 ИГМУ была сформирована и реализуется согласно учебному плану рабочая программа учебной дисциплины «Орфанные заболевания», относящаяся к дисциплине по выбору вариативной части блока 1 «Дисциплины (модули)». Дисциплина изучается студентами V курса в 9-м семестре по специальности 31.05.02 «педиатрия». Эта рабочая программа имеет раздел по организации и порядку оказания помощи детям с орфанными заболеваниями, где содержатся ссылки на основные документы, распоряжения и приказы Министерства здравоохранения России, а также раздел, посвященный различным моногенным и немноногенным болезням. Изучение каждой нозологической формы на клинических практических занятиях способствует приобретению общих знаний по ее этиологии, патогенезу и клиническим проявлениям, а также методам диагностики и лечения. Работа выполняется в аудиторное время и заключается в решении ситуационных задач, составлении глоссария, дифференциально-диагностических таблиц и граф логических структур с самоконтролем для определения уровня достижения цели. Самостоятельная оценка степени формирования умений и усвоения знаний осуществляется по аттестационным критериям, созданным преподавателями кафедры. Выполняются курация детей с редкими заболеваниями и написание истории болезни, что активизирует исследовательские возможности и усиливает поисковый потенциал обучающегося. Презентация клинического случая по редкой нозологической форме на основании медицинской документации выполняется каждым студентом во внеаудиторное время и позволяет обобщать, систематизировать и грамотно проанализировать информацию на основе принципов доказательной медицины. Обсуждение на практических занятиях диагностических признаков с интерпретацией результатов лабораторных и инструментальных методов исследования способствует овладению теоретическими знаниями и систематизации информации в аспекте орфанных заболеваний.

Внеаудиторная самостоятельная работа при освоении дисциплины признается обязательной и заключается в изыскании и анализе актуального материала о редких болезнях посредством использования информационных и образовательных электронных ресурсов: учебников, медицинских сайтов, клинических рекомендаций Минздрава РФ. Применение дистанционных электронных технологий такого типа как врачебный осмотр детей в режиме онлайн, присутствие на врачебных консилиумах, а также научных и научно-практических видеоконференциях помогает будущим врачам-педиатрам сформировать представление о проблеме орфанных заболеваний как

медицинской и остросоциальной. Благодаря подобному подходу в 2017–2018 гг. изучать на кафедре педиатрии № 1 ИГМУ дисциплину по выбору «Орфанные заболевания» выразили готовность студенты четырех, а в 2018–2019 гг. – уже шести групп педиатрического факультета [3].

С целью повышения качества и эффективности обучения преподаватели кафедры педиатрии № 1 ИГМУ ежегодно совершенствуют учебно-методические материалы, вносят в них дополнения и изменения с учетом новых подходов к диагностике и лечению этой группы нозологических единиц. Использование и совершенствование технологий, внедрение интерактивных методов обучения в преподавании данной дисциплины по выбору, способствует реализации компетентного подхода в преподавании.

Таким образом, подготовка и обучение студентов на кафедре педиатрии № 1 ИГМУ в ходе реализации учебной дисциплины по выбору «Орфанные заболевания» вариативной части блока 1 «Дисциплины (модули)», способствует овладению ключевыми профессиональными компетенциями в области редких заболеваний у детей, формированию высококвалифицированного врача-педиатра, востребованного на рынке труда. Разработка, внедрение и реализация новых учебных программ с выбором разных форм организации учебной деятельности содействует дифференцированной подготовке специалистов с клиническим мышлением и навыками самостоятельной работы, обеспечивая основную цель учебного процесса.

Конфликт интересов: авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Источник финансирования: авторы заявляют о финансировании проведенного исследования из собственных средств.

Литература / References

1. Барашнев Ю.И., Бахареv В.А., Новиков П.В. *Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (путеводитель по клинической генетике)*. М: Триада-Х, 2004. 559 с. [Barashnev YuI, Bakharev VA, Novikov PV. *Diagnosis and treatment of congenital and hereditary diseases in children (guide to clinical genetics)*. Moscow: Triada-X; 2004. 559 p. (In Russ).]
2. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования. *Портал Федеральных государственных образовательных стандартов*. [Federal state educational standard of high education. *Federal State Educational Standards Portal* (In Russ).] URL: <http://fgosvo.ru> (Accessed Apr 10, 2019).
3. Мартынович Н.Н., Барзунова Т.В. Компетентный подход в образовательном и воспитательном процессе на кафедре педиатрии № 1 при реализации новых государственных образовательных стандартов. *Система менеджмента качества: опыт и перспективы*. 2017;6:133–6. [Martynovich NN, Barzunova TV. Competence approach in the educational and educational process at the Department of Pediatrics No. 1 in the implementation of new state educational standards. *Quality Management System: Experience and Prospects*. 2017;6:133–6 (In Russ).]