

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Приволжский исследовательский медицинский университет"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по учебной работе  
профессор Е.С. Богомолова

« 19 » 03 2021 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**  
подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре  
по специальности 31.08.28 «Гастроэнтерология»

**Дисциплина: МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**  
Вариативная часть Б1.В.ДВ.2.2  
36 часов (1 з.е.)

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.28 «Гастроэнтерология», утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1070

Составитель рабочей программы:

Заведующий кафедрой нервных болезней, д.м.н., профессор Григорьева В.Н., доцент кафедры нервных болезней, к.м.н. Гузанова Е.В.


Рецензенты:

1. Белова А.Н., зав. кафедрой мед. Реабилитации ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России

2. Александрова Е.А., к.м.н., доцент кафедры мед. реабилитации, неврологии и психиатрии ФГКОУ ВО «Институт ФСБ России

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры нервных болезней (протокол от «26» 01 2021 г. № 1 )

Заведующий кафедрой

 (Григорьева В.Н.)

«26» 01 2021 г.

СОГЛАСОВАНО

Заместитель начальника

учебно-методического управления

 Л.В. Ловцова

«19» 03 2021 г.

Уметь применять современные информационные технологии для получения сведений, касающихся диагностики и лечения наследственных заболеваний.

**Врач ординатор должен владеть:**

Методиками сбора жалоб и анамнеза у больного с подозрением на наследственную патологию.

Методикой клинического осмотра пациента.

Навыками скрининг-оценки результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику.

Навыками проведения беседы с пациентом и его родственниками, направленной на разъяснение важности проведения необходимых для него диагностических и лечебных процедур и осуществления профилактических мероприятий.

Навыками анализа научной литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области наследственной патологии.

**2. Место дисциплины в структуре образовательной программы**

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к вариативной части блока Б.1. (индекс Б1.В.ДВ.2.2) образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.28 «Гастроэнтерология» изучается на 2 курсе обучения.

**3. Требования к результатам освоения программы дисциплины (модуля)**

В результате освоения программы дисциплины «Медицинская генетика» у выпускника формируются универсальные и профессиональные компетенции:

**Универсальные компетенции (УК-1):**

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу;

**Профессиональные компетенции (ПК-6):**

- готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании гастроэнтерологической медицинской помощи

**4. Перечень компетенций и результатов освоения дисциплины**

Компетенция	Результаты освоения дисциплины (знать, уметь, владеть)	Виды занятий	Оценочные средства
УК-1	<p>готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p> <p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• уровни организации наследственного материала, типы хромосомных аномалий и генных мутаций</li> <li>• клиническую характеристику основных хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний и стигм эмбриогенеза</li> <li>• методы диагностики наследственных заболеваний</li> <li>• принципы лечения наследственной патологии</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• разработать план диагностических и лечебных действий при наследственной патологии</li> <li>• сформулировать показания к обследованию при подозрении на наследственную патологию пациента или его родственников</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p>	Лекции, семинары, практические занятия, самостоятельная работа	Тестовые задания, опрос, ситуационные задачи



Тема 1. Уровни организации наследственного материала. Наследственные заболевания.	3	4	10	2	19	тестовые задания, ситуационные задачи, опрос
Тема 2. Методы исследования в медицинской генетике. Лечение наследственной патологии.	2	2	8	5	17	тестовые задания, ситуационные задачи, опрос
<b>ВСЕГО</b>	5	6	18	7	36	

Л- лекции

ПЗ – практические занятия

С – семинары

СР – самостоятельная работа

### 5.3. Темы лекций:

№ п/п	Наименование тем лекций	Трудоемкость в А.Ч.
	<b>Тема 1. Уровни организации наследственного материала. Наследственные заболевания.</b>	<b>3</b>
1.	Строение молекул ДНК и РНК. Репликация и транскрипция ДНК. Строение хромосом. Геном, Генотип, Фенотип. Генные мутации. Моногенные заболевания. Основные формы. Классификация.	1
2	Аномалии числа хромосом. Полиплоидия. Аномалии структуры хромосом. Хромосомные заболевания. Классификация.	1
3.	Мультифакториальные заболевания. Врожденные пороки развития. Стигмы дисэмбриогенеза.	1
	<b>Тема 2. Методы исследования в медицинской генетике. Лечение наследственной патологии.</b>	<b>2</b>
1.	Методы медицинской генетики. Принципы лечения наследственной патологии	1
2.	Генетический скрининг и пренатальная диагностика. Медико-генетическое консультирование.	1
	<b>ИТОГО (всего – 5 АЧ)</b>	

### 5.4. Темы семинаров:

№ п/п	Наименование тем семинаров	Трудоемкость в А.Ч.
	<b>Тема 1. Уровни организации наследственного материала. Наследственные заболевания.</b>	<b>4</b>
1	Моногенные заболевания.	1
2	Хромосомные заболевания.	1
3	Мультифакториальные заболевания.	1
4	Врожденные пороки развития. Стигмы дисэмбриогенеза.	1
	<b>Тема 2. Методы исследования в медицинской генетике. Лечение наследственной патологии.</b>	<b>2</b>

1	Генеалогический, популяционно-статистический метод	1
2	Скрининг новорожденных, пренатальная диагностика	1
	ИТОГО (всего – 6 АЧ)	

#### 5.5. Темы практических занятий:

№ п/п	Наименование тем клинических практических занятий	Трудоемкость в А.Ч.
	<b>Тема 1. Уровни организации наследственного материала. Наследственные заболевания.</b>	<b>10</b>
1.	Строение молекул ДНК и РНК. Репликация и транскрипция ДНК. Строение хромосом. Геном, Генотип, Феотип.	2
2	Генные мутации. Моногенные заболевания. Основные формы. Классификация.	2
3	Аномалии числа хромосом. Полиплоидия. Аномалии структуры хромосом.	2
4	Хромосомные заболевания. Классификация.	2
5	Мультифакториальные заболевания.	1
6	Врожденные пороки развития. Стигмы дисэмбриогенеза.	1
	<b>Тема 2. Методы исследования в медицинской генетике. Лечение наследственной патологии.</b>	<b>8</b>
1	Методы медицинской генетики. Принципы лечения наследственной патологии	4
2	Генетический скрининг и пренатальная диагностика. Медико-генетическое консультирование.	4
	ИТОГО (всего - 18 АЧ)	

#### 5.6. Самостоятельная работа по видам:

№ п/п	Вид работы – реферат на тему	Трудоемкость в А.Ч.
1.	Болезнь Гентинктона. Клиника, диагностика, лечение	1
2.	Синдром Марфана	1
3.	Болезнь Дауна	1
4.	Болезнь Мартина-Белла	1
5.	Скрининг новорожденных	0,5
6.	Синдром Прада Вилли	0,5
7.	Методы ДНК диагностики	1
8.	Метод Полимеразной цепной реакции	1
	ИТОГО (всего - 7 АЧ)	

## 6. Оценочные средства для текущего и промежуточного контроля

6.1. Виды оценочных средств: тестовые задания и ситуационные задачи

6.2. Примеры оценочных средств:

*Тестовые задания:*

<b>Тестовые задания с вариантами ответов</b>
<p><b>1. Что такое аллели?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Разные варианты одного и того же гена, занимающие один и тот же локус в гомологичных хромосомах и определяющие возможность развития разных вариантов одного и того же признака.</li><li>2) Пара генов, отвечающих за развитие одного и того же признака в генотипе</li><li>3) Гены, контролирующие проявление вариантов одного признака.</li></ol>
<p><b>2. Что такое фенотип? Какое определение Вы считаете более точным?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Совокупность всех признаков и свойств организма, а также особенностей развития особи, которая является продуктом взаимодействия генотипа с внешней средой</li><li>2) Совокупность внешних признаков организма</li><li>3) Совокупность признаков, по которым анализируется организм</li><li>4) Совокупность наследственных признаков организма.</li></ol>
<p><b>3. Что лежит в основе миастении?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Недостаточность выработки ацетилхолина</li><li>2) Нарушение проведения нервного импульса в синапсах</li><li>3) Нарушение калий - кальциевого баланса в организме</li><li>4) Избыток ацетилхолина в организме.</li></ol>
<p><b>4. Задачи генеалогического метода изучения наследственности человека.</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Определение типа наследования</li><li>2) Исследования промежуточных продуктов обмена веществ</li><li>3) Изучение кариотипа человека</li><li>4) Определение пенетрантности аллеля</li></ol>
<p><b>5. При каком из перечисленных наследственных заболеваний развивается деменция?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Хорея Гентингтона</li><li>2) Невральнаямиотрофия Шарко-Мари-Тута.</li><li>3) Миопатия — форма Эрба</li><li>4) Прогрессирующая мышечная дистрофия — форма Дюшенна.</li></ol>
<p><b>6. Каков тип наследования при хорея Гентингтона?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Аутосомно-доминантный</li><li>2) Аутосомно-рецессивный.</li><li>3) X-сцепленное доминантное наследование</li><li>4) X-сцепленное рецессивное наследование</li></ol>
<p><b>7. Какое заболевание имеет рецессивный сцепленный с полом тип наследования?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Миопатия Дюшенна</li><li>2) Болезнь Тея-Сакса</li><li>3) Миопатия плечелопаточно-лицевая форма</li><li>4) Болезнь Унферрихта-Лундберга</li></ol>

<p><b>8. Какой метод позволяет определить кариотип плода?</b></p> <p>1) Цитогенетический.  2) Биохимический метод  3) Близнецовый  4) Метод клинико-статистического анализа</p>
<p><b>9. Какие из перечисленных заболеваний относятся к наследственным атаксиям?</b></p> <p>1) Болезнь Фридрайха  2) Спастическая параплегия  3) Хорея Гентингтона  4) Миотония</p>
<p><b>10. Каков риск рождения больного ребенка, если один из родителей болен хореей Гентингтона является гетерозиготным носителем?</b></p> <p>1) 50 %  2) 100 %  3) 75 %  4) 25%</p>

Правильный ответ всегда стоит на первом месте.

*Ситуационные задачи:*

№ п/п	Код трудовой функции	Наименование трудовой функции
1	A/01.8	Проведение обследования пациентов при генетических заболеваниях и(или) состояниях с целью постановки диагноза
2	A/02.8	Назначение лечения пациентам при генетических заболеваниях и(или) состояниях, контроль его эффективности и безопасности
<b>И</b>	<b>1</b>	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	<p>Больной М., 23 лет в течение последних 4 лет появилась и постепенно прогрессирует слабость в ногах, возникло похудание мышц голеней. Пациент стал менее вынослив при физических нагрузках, не может бегать. Появилась неуклюжесть и пошатывание при ходьбе, усиливающееся в темное время суток. Во время ходьбы больной постоянно смотрит под ноги. Подобные нарушения имелись у отца пациента.</p> <p>При осмотре: состояние удовлетворительное.</p> <p>В неврологическом статусе: сознание ясное. Черепные нервы без патологии. Гипотрофия мышц ног, более выраженная в дистальных отделах («ноги аиста»), мышечная сила в разгибателях стоп симметрично снижена до 3 баллов, в руках норма. Сухожильные рефлексы в руках D=S, сохранены, в ногах коленные рефлексы d=s снижены, ахилловы - отсутствуют. Патологических рефлексов нет. Походка изменена - при ходьбе больной высоко поднимает ногу, выбрасывает её вперед и резко опускает («степпаж»), невозможна ходьба на пятках. Стопы</p>



		деформированы, с высоким сводом («полая стопа») и «молоткообразными» пальцами. Нарушены все виды чувствительности в стопах и голених. В позе Ромберга – пошатывание, резко усиливающееся при закрытии глаз. Мочеиспускание не нарушено.
В	1	Опишите клинический синдром, выявленный у больного, обоснуйте
Э	-	Полиневритический синдром Данный синдром выставлен т.к. имеется - нарушение чувствительности в ногах по полиневритическому типу, - симметричный дистальный парапарез со снижением коленных рефлексов и отсутствием ахилловых рефлексов, атрофия мышц дистальных отделов ног
P2	-	Клинический синдром описан верно, дано полное обоснование (2 балла)
P1	-	Клинический синдром описан верно, однако обоснование не представлено, или представлено не полностью (1 балл)
P0	-	Клинический синдром назван не верно (0 баллов)
В	2	Какое заболевание наиболее вероятно у этого пациента?
Э	-	Наследственная сенсо-моторная полиневропатия (Шарко-Мари-Тута)
P2	-	Предварит Диагноз поставлен верно (2 балла)
P1	-	Выставлен диагноз: «Наследственная полиневропатия», однако не указан сенсо-моторный характер нарушений: 1 балл
P0	-	Диагноз поставлен неверно: 0 баллов
В	3	Обоснуйте, поставленный вами предварительный диагноз
Э		Диагноз «Наследственная сенсо-моторная полиневропатия (Шарко-Мари-Тута)» Диагноз установлен на основании наличия типичных клинических проявлений полиневропатии, постепенного прогрессирования заболевания и указаний на наличие подобного заболевания в семейном анамнезе
P2		Диагноз обоснован верно: 2 балла
P1		Диагноз обоснован не полностью 1 балл
P0		Диагноз обоснован не верно: 0 баллов
В	4	Составьте и обоснуйте план обследования пациента.
Э		1. Электронейромиография. Позволяет верифицировать полиневропатию и провести дифференциальную диагностику между поражением периферических нервов, спинного мозга и собственно мышц 2. Определение креатинфосфокиназы в крови. Необходимо для исключения первичной мышечной патологии, при которой

		повышается уровень данного фермента в крови 3. ДНК диагностика. Позволяет подтвердить мутацию, вызывающую данное заболевание
P2		Методы обследования назначены и обоснованы верно (2 балла)
P1		Назначен только 1 -2 верных метода обследования (1 балл)
P0		Методы обследования назначены и обоснованы не верно: 0 баллов
B	5	Перечислите общие показания для направления супругов на медико-генетическое консультирование
Э		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Рождение ребенка с врожденными пороками развития</li> <li>- Установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье</li> <li>- Задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка</li> <li>- Повторные спонтанные аборты (выкидыши), мертворождение</li> <li>- Близкородственные браки</li> <li>- Бесплодные браки</li> <li>- Неблагоприятное протекание беременности, внутриутробная задержка развития плода</li> </ul>
P2		Показания для медико-генетического консультирования представлены 5 и более (2 балла)
P1		Представлено 3-4 показания для медико-генетического консультирования (1 балл)
P0		Представлено менее 2 показаний для медико-генетического консультирования (0 баллов)
И	2	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	<p>Родители 5-летнего мальчика отмечают, что в течение двух последних лет у ребенка нарастают изменения походки, ходит "переваливаясь", часто падает, с трудом поднимается по лестнице. Родился в срок, роды самостоятельные. До трех лет в психомоторном развитии от сверстников не отставал. Дебют патологии родители связать с определенной причиной не могут.</p> <p>Старший брат матери умер в подростковом возрасте, будучи в течение нескольких лет прикован к кровати.</p> <p>Состояние средней тяжести, сознание ясное, на осмотр реагирует адекватно.</p> <p>Ребенок гипотроф, кожа чистая. Дыхание везикулярное, ЧСС 20 в 1 мин. Тоны сердца приглушены, границы расширены. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень не пальпируется. Мочеиспускание, дефекация не нарушены.</p> <p>Неврологический статус: походка напоминает "утиную", вспомогательные приемы при вставании: симптом "вставания лесенкой", слабость проксимальных отделов верхних и нижних конечностей, гипотрофия мышц тазового и плечевого поясов, псевдогипертрофия икроножных, в меньшей степени - мышц предплечий. Сухожильные рефлексы не вызываются. Ходит на</p>

		<p>цппочках из-за ретракции ахилловых сухожилий. Убедительных нарушений чувствительности не отмечено. Снижение когнитивных функций: дизартрия, общее недоразвитие речи, нарушение памяти.</p> <p>Клинические анализы мочи в норме. В плазме крови - значительное (30-кратное) повышение уровня креатинфосфокиназы.</p> <p>Эхо-КГ - снижение сократимости сердечной мышцы.</p> <p>ЭМГ- значительное уменьшение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц, их полифазность при нормальной скорости проведения возбуждения по двигательным волокнам нервов верхних и нижних конечностей. В покое - нет спонтанной мышечной активности.</p>
В	1	К необходимым в данной ситуации лабораторным методам обследования относятся, обоснуйте:
Э	-	Биохимическое исследование плазмы крови с определением уровня креатининфосфокиназы (КФК)- значительное 30-50 -кратное повышение.
P2	-	Лабораторный метод выбран верно, есть объяснение.
P1	-	Лабораторный метод выбран верно, объяснение не верное или отсутствует.
P0	-	Лабораторный метод выбран неверно.
В	2	К необходимым в данной ситуации инструментальным методам исследования относятся, какой результат мы предполагаем увидеть?
Э	-	<p>Электронейромиография нервов верхних и нижних конечностей</p> <p>Результат: значительное уменьшение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц, их полифазность при нормальной скорости проведения возбуждения по двигательным волокнам нервов верхних и нижних конечностей. В покое - нет спонтанной мышечной активности.</p> <p>Эхо-КГ - снижение сократимости сердечной мышцы</p>
P2	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены верно
P1	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены неверно
P0	-	Инструментальный метод выбран не верно
В	3	На основании результатов клинико-лабораторных методов обследования данному пациенту можно поставить диагноз
Э		Прогрессирующая мышечная дистрофия (миодистрофия Дюшенна).
P2		Диагноз установлен верно, описаны синдромы
P1		Диагноз установлен верно, описаны не синдромы
P0		Диагноз установлен неверно
В	4	Признаками, необходимыми для постановки диагноза СМА I типа
Э		Прогрессирующая мышечная слабость в мышцах тазового и плечевого пояса, псевдогипертрофия икроножных мышц, вторичная

		кардиомиопатия, когнитивные нарушения
P2		Признаки описаны верно, уточнена локализация
P1		Признак описан верно, локализация не уточнена
P0		Признаки описаны не верно
B	5	В качестве симптоматической терапии, направленной на поддержание обмена веществ при нервно-мышечной дегенерации применяются:
Э		Курсовое лечение глюкокортикоидами, кардиопротекторами, метаболитами и витаминными комплексами, ФТ, ЛФК, массаж, ортопедическая коррекция
P2		Отражена вся специфическая терапия
P1		Отражен только один вариант специфической терапии
P0		Лечение отражено не верно
<b>И</b>	<b>3</b>	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	<p>Мать годовалого ребенка сообщает, что во время беременности отмечалось слабое шевеление плода. Родилась доношенной путем планового кесарева сечения из-за тазового предлежания плода. Сразу после рождения отмечена мышечная слабость, угнетение рефлексов новорожденных, вялое сосание В течение первого триместра жизни появилось удержание головки в положении лежа на животе, которое затем утрачено. К году ребенок не держит голову, не переворачивается на живот, не группируется при потягивании за кисти. Дважды перенес двустороннюю внебольничную пневмонию.</p> <p>Со слов родителей генетический анамнез не отягощен. Состояние тяжелое, сознание ясное, на осмотр реагирует адекватно. Ребенок гипотроф, кожа чистая. Дыхание везикулярное с активным участием межреберных мышц. Тоны сердца приглушены. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень не пальпируется. Мочеиспускание, дефекация не нарушены.</p> <p>Неврологический статус: в положении на спине находится в фиксированной позе "лягушки" с наружной ротацией и разведением бедер, сгибанием ног в коленных суставах и "отвисанием" стоп. Отмечается диффузная мышечная слабость, выраженная мышечная гипотония, отсутствие сухожильных рефлексов. Периодически подергивание мышц языка. Убедительных нарушений чувствительности не отмечается. Речь в виде отдельных слогов.</p> <p>Клинические анализы крови, мочи в норме. В плазме крови - незначительное повышение уровня КФК. ЭНМГ с нервов конечностей - ритм "частогокола".</p>
B	1	К необходимым в данной ситуации лабораторным методам обследования относятся, обоснуйте:
Э	-	Биохимическое исследование плазмы крови с определением уровня креатининфосфокиназы (КФК) Результат уровень КФК незначительно увеличивается как

		показатель распада мышечных волокон. Содержание лактатдегидрогеназы (ЛДГ) и аланинаминотрансферазы(АлАТ) обычно сохранено.
P2	-	Лабораторный метод выбран верно, есть объяснение.
P1	-	Лабораторный метод выбран верно, объяснение не верное или отсутствует.
P0	-	Лабораторный метод выбран неверно.
B	2	К необходимым в данной ситуации инструментальным методам исследования относятся, какой результат мы предполагаем увидеть?
Э	-	Электронейромиография нервов верхних и нижних конечностей Результат: спонтанная мышечная активность, "ритм частотола", увеличение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц при нормальной скорости проведения импульсов по периферическим нервным волокнам
P2	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены верно
P1	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены неверно
P0	-	Инструментальный метод выбран не верно
B	3	На основании результатов клинико-лабораторных методов обследования данной пациентке можно поставить диагноз
Э		Спинальная мышечная атрофия I типа (Верднига-Гоффмана)
P2		Диагноз установлен верно, описаны синдромы
P1		Диагноз установлен верно, описаны не синдромы
P0		Диагноз установлен неверно
B	4	Признаками, необходимыми для постановки диагноза СМА I типа
Э		Прогрессирующая мышечная слабость в мышцах туловища и конечностей с утратой двигательных навыков при длительно сохранных когнитивных функциях
P2		Признаки описаны верно, уточнена локализация
P1		Признак описан верно, локализация не уточнена
P0		Признаки описаны не верно
B	5	В качестве симптоматической терапии, направленной на поддержание обмена веществ в мотонейронах и миоцитах применяются:
Э		Витаминотерапия (группы В), средства, улучшающие нервно-мышечную проводимость(альфа-липоевая кислота, ацетил-Л-карнитин), массаж, ЛФК, миотон. Если продолжительность клиники не превышает двух лет в качестве патогенетической терапии - курсовое введение спинразыэндолюмбально
P2		Отражена вся специфическая терапия

P1		Отражен только один вариант специфической терапии
P0		Лечение отражено не верно
<b>И</b>	<b>4</b>	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	<p>На консультативном приеме невролог у пациента 38 лет обратил внимание на хореический гиперкинез конечностей, туловища и лица. Гиперкинезы изменчивы, нестереотипны, усиливаются при попытке совершить целенаправленное движение.</p> <p>По словам больного, непроизвольные движения появились три года назад, начавшись в мышцах лица, шеи и плечевого пояса. Через два года стало трудно выполнять целенаправленные действия руками из-за крупноразмашистых, бросковых движений в руках и ногах. Ходьба стала затруднительной.</p> <p>Жалобы на гримасничание, затруднение речи и глотание. Жена пациента добавила жалобы на агрессивность, интеллектуально-мнестические расстройства, нарушения сна.</p> <p>В неврологическом статусе: черепные нервы без патологии. Хореические гиперкинезы в мышцах лица, конечностей и туловища. Сухожильные рефлексы симметричные. Мышечный тонус диффузно снижен. Речь отрывистая, по типу экстрапирамидной дизартрии. Грубое снижение памяти.</p> <p>Наследственный анамнез отягощен - у отца пациента 65 лет гиперкинезы появились в возрасте 45 лет. Инвалидность по деменции с 56 лет.</p> <p>Пациенту проведено обследование: анализы крови и мочи в норме; церулоплазмин – 300мг/л; содержание меди в моче – 30 мкг/литр.</p>
В	1	К необходимым в данной ситуации лабораторным методам обследования относятся, обоснуйте:
Э	-	<p>Церулоплазмин 300мг/л; содержание меди в моче – 30 мкг/литр – показатели в норме.</p> <p>Обоснование: Нормальные показатели позволили исключить гепатолентикулярную дегенерацию.</p>
P2	-	Лабораторный метод выбран верно, есть объяснение
P1	-	Лабораторный метод выбран верно, объяснение отсутствует или неверно.
P0	-	Лабораторный метод выбран неверно.
В	2	К необходимым в данной ситуации инструментальным методам исследования относятся, какой результат мы предполагаем увидеть?
Э	-	<p>МРТ головного мозга результат – диффузная атрофия головного мозга, заместительная гидроцефалия.</p> <p>МРТ T2 взвешенное изображение - увеличение интенсивности сигнала от скорлупы.</p>
P2	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены верно.
P1	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены неверно.

P0	-	Инструментальный метод выбран неверно.
B	3	На основании результатов обследования и клинической картины какой можно предположить диагноз?
Э		Хорея Гентингтона. Основные синдромы – хореические гиперкинезы, психические нарушения, интеллектуально-мнестические нарушения.
P2	-	Диагноз установлен верно и описаны синдромы. Окончательный диагноз Хорея Гентингтона, классическая хориоидная форма.
P1	-	Диагноз установлен верно, синдромы не описаны.
P0	-	Диагноз установлен неверно.
B	4	Признаками, необходимыми для постановки диагноза Хорея Гентингтона, являются:
Э		Наличие трех синдромов (хореические гиперкинезы, психические нарушения, интеллектуально-мнестические нарушения) и проведение метода прямой ДНК-диагностики – точное определение числа ЦАГ повторов. Результат – число тройных ЦАГ повторов в мутантном аллеле – 58 (норма - до 25).
P2	-	Признаки описаны верно, необходимое исследование верно.
P1	-	Признаки описаны верно, необходимое исследование не назначено.
P0	-	Признаки описаны неверно.
B	5	Какова тактика лечения? Перечислите все возможные варианты терапии.
Э		Специфической терапии не существует. Для подавления дофаминэргической передачи применяются ингибиторы постсинаптических рецепторов. Для уменьшения выраженности гиперкинезов - бензодиазепины, нейролептики (аминозин, галоперидол). Для лечения психических нарушений - атипические антипсихотики. Для антидепрессивной терапии – ингибиторы обратного захвата сератонина. Для снижения агрессии – карбомазепины.
P2	-	Терапия отражена полностью.
P1	-	Отражен только один вариант терапии.
P0	-	Лечение отражено неверно.
<b>И</b>	<b>5</b>	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	Мужчина 25 лет, в течение последних 2 недель стал отмечать нарастающие по интенсивности боли в суставах, в результате чего стало трудно передвигаться. Также пациент отметил появление общей слабости в теле, быстрой утомляемости, тяжести в животе. Два дня назад при выполнении работы по дому упал, ударился правой ногой, после чего самостоятельно встать не смог из-за резко возникших болей в области правого бедра и правого коленного сустава. Родственники вызвали СМП, пациент доставлен в

		<p>больницу.</p> <p>Из анамнеза жизни: один ребенок в семье, беременность протекала на фоне умеренного гестоза у матери в 1 и 3 триместрах. В раннем детстве отмечалась задержка психо-моторного развития (ходить начал в 1,8 месяцев, первые слоги произнес в 2 года). В школу пошел с 10 лет, учился удовлетворительно в коррекционном классе. Закончил 9 классов школы, после чего пошел учиться в ПТУ, которое не закончил ввиду возникших проблем в обучении (выполнение домашнего задания давалось с трудом, часто возникали конфликты с однокурсниками). До недавнего времени работал грузчиком на мебельной фабрике, однако ввиду ухудшения состояния не смог выполнять свои обязанности, из-за чего уволился с работы. Не женат, живет с родителями.</p> <p>При осмотре: телосложение нормостеническое, кожные покровы бледные. Температура тела в подмышечной впадине 37,7 гр. Пальпаторно выявлено увеличение поднижнечелюстных, заушных, надключичных, подмышечных, паховых лимфатических узлов. При пальпации живота отмечается относительное увеличение живота в размерах; печень выстоит из-под реберной дуги на 1,5-2 см, край умеренно болезненный; при пальпации селезенки отмечается ее увеличение (+7 см).</p> <p>В неврологическом статусе: пациент в сознании, ориентирован в месте, времени и собственной личности. Со стороны ЧМН – сходящееся косоглазие, отставание глаз при слежении за молоточком. Движения в верхних конечностях и в левой ноге сохранены, в правой ноге проверить невозможно ввиду выраженного болевого синдрома и возможной патологии костно-суставного аппарата. Сухожильные рефлексы снижены. Миотонический синдром. ПНП выполняет с мимопопаданием с двух сторон, ПКП и позу Ромберга невозможно оценить. При оценке ВПФ отмечено признаки умеренного снижения интеллекта.</p> <p>St.localis: в области н/3 правого бедра и правого коленного сустава отмечается отек, припухлость мягких тканей с признаками кровоизлияния в них. Кожные покровы при пальпации горячие на ощупь, резко болезненны.</p> <p>В ОАК: Hb 120 г/л, RBC 3,45 x 10<sup>12</sup>/л, WBC 15 x 10<sup>9</sup>/л, PLT 114 x 10<sup>9</sup>/л, СОЭ 20 мм/ч.</p> <p>Рентгенография правых бедренной кости и коленного сустава: внутрисуставной перелом правой бедренной кости со смещением отломком. Признаки асептического некроза в области н/3 тела бедренной кости и в области латерального надмыщелка. «Вздутие» дистальных метафизов правой бедренной кости. Расширение суставной щели правого коленного сустава.</p>
В	1	Перечислите основные синдромы, выявленные у пациента
Э	-	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Гепатоспленомегалия</li> <li>2. Цитопенический синдром</li> <li>3. Астенический синдром</li> <li>4. Лимфоаденопатия</li> <li>5. Геморрагический синдром</li> <li>6. Нарушение интеллектуального развития</li> <li>7. Костно-суставные нарушения</li> </ol>



		8. Лихорадка 9. Болевой синдром 10. Поражение ЦНС
P2	-	Перечислено 9 - 10 синдромов
P1	-	Перечислено 7 – 8 синдромов
P0	-	Перечислено менее 7 синдромов
B	2	Укажите еще необходимые методы дообследования для данного пациента
Э	-	1. МРТ или КТ органов брюшной полости 2. УЗИ органов брюшной полости 3. Остеоденситометрия 4. Биохимический анализ крови с определением уровня печеночных ферментов 5. Коагулограмма 6. Морфологический анализ костного мозга 7. Определение активности кислой $\beta$ -глюкоцереброзидазы 8. Определение активности хитотриозидазы
P2	-	Перечислено 7 – 8 методов
P1	-	Перечислено 6 – 5 методов
P0	-	Перечислено 5 и менее методов
B	3	При наличии у пациента вышеописанной клинической картины, признаков гепато- и спленомегалии, поражения ЦНС со снижением интеллекта, поражения костного аппарата, цитопенического синдрома, изменения активности бета-глюкоцереброзидазы 07 нМ/мг/час (норма 4,7 – 19) и уровня хитотриозидазы до 20050 нМ/мг/час можно предположить у пациента следующий диагноз:
Э		Наследственное заболевание относящееся к лизосомальным болезням накопления а именно к группе сфинголипидозов - Болезнь Гоше.
P2		Указано что заболевание наследственное, относится к лизосомальным болезням накопления сфинголипидов. Указано точная нозологическая единица – болезнь Гоше
P1		Указано что заболевание наследственное, относится к лизосомальным болезням накопления
P0		Указано что заболевание наследственное
B	4	Основным принципом терапии болезни Гоше является:
Э		Патогенетическая заместительная ферментная терапия рекомбинантной глюкоцереброзидазой и симптоматическая терапия (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)
P2		Указано назначение патогенетической заместительной ферментной терапии рекомбинантной глюкоцереброзидазой и симптоматической терапии (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)

P1		Указано назначение патогенетической заместительной ферментной терапии (без указания чем) и симптоматической терапии (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)
P0		Указано назначение симптоматической терапии либо перечислены отдельные варианты симптоматической терапии
B	5	Дифференциальный диагноз болезни Гоше необходимо проводить со следующими заболеваниями, не относящимися к болезням обмена:
Э		1.остеомиелит 2.костный туберкулёз 3.вирусный гепатит 4.онкологические заболевания крови 5. врожденные костные аномалии
P2		Перечислены все 5 групп заболеваний
P1		Перечислены 4 – 2 группы заболеваний
P0		Указано 1 заболевание или нет ответа на вопрос

### Темы рефератов

1. Болезнь Гентинктона. Клиника, диагностика, лечение
2. Синдром Марфана
3. Болезнь Дауна
4. Болезнь Мартина-Белла
5. Скрининг новорожденных
6. Синдром Прада Вилли
7. Методы ДНК диагностики
8. Метод Полимеразной цепной реакции

## 7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (печатные, электронные издания, интернет и другие сетевые ресурсы).

### 7.1.Перечень основной литературы

№ п/п	Наименование согласно библиографическим требованиям
1.	Клиническая генетика : учебник +1 электрон.диск (CD- Rom) / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; ред. Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 592 с.

### 7.2 Перечень дополнительной литературы

№ п/п	Наименование согласно библиографическим требованиям
1.	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 832 с.
2.	Наследственные болезни : национальное руководство + 1 электрон. диск (CD - Rom) / Российское общество медицинских генетиков ; гл.ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 936 с.

3.	Ньюссбаум Р. Л. Медицинская генетика. 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая : пер. с англ. / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; ред. Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.
----	---

### 7.3. Перечень методических рекомендаций для аудиторной и самостоятельной работы:

№ п/п	Наименование согласно библиографическим требованиям
1.	Методические рекомендации по медицинским технологиям диагностики и лечения хромосомных, орфанных и многофакторных заболеваний человека / под редакцией проф. В.А. Степанова - Новосибирск: Академиздат, 2016.- 302 с.
2.	Методические рекомендации. Наследственные заболевания в практике детского невролога. Москва 2015
3.	Методические рекомендации. Селективный скрининг на наследственные болезни обмена веществ. Москва 2017

### 7.4. Электронные образовательные ресурсы, используемые в процессе преподавания дисциплины

#### 7.4.1. Внутренняя электронная библиотечная система университета (ВЭБС)

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
<b>Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС)</b> <a href="http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web">http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web</a>	Труды профессорско-преподавательского состава университета: учебники, учебные пособия, сборники задач, методические пособия, лабораторные работы, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю. Режим доступа: <a href="http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web">http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web</a>	Не ограничено

#### 7.4.2. Электронные образовательные ресурсы, приобретенные ПИМУ

№ пп	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
1.	<b>ЭБС «Консультант студента»</b> (Электронная база данных «Консультант студента». База данных «Медицина. Здравоохранение (ВО) и «Медицина. Здравоохранение (СПО)») <a href="http://www.studmedlib.ru">http://www.studmedlib.ru</a>	Учебная литература, дополнительные материалы (аудио-, видео-, интерактивные материалы, тестовые задания) для высшего медицинского и фармацевтического образования	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено  Срок действия: до 31.12.2021
2.	<b>База данных «Консультант врача.</b>	Национальные руководства, клинические	С любого компьютера и	Не ограничено

	<p><b>Электронная медицинская библиотека»</b>  <a href="https://www.rosmedlib.ru">https://www.rosmedlib.ru</a></p>	<p>рекомендации, учебные пособия, монографии, атласы, фармацевтические справочники, аудио- и видеоматериалы, МКБ-10 и АТХ</p>	<p>мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)</p>	<p>Срок действия: до 31.12.2021</p>
3.	<p><b>Электронная библиотечная система «Букап»</b>  <a href="https://www.books-up.ru">https://www.books-up.ru</a></p>	<p>Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий. В рамках проекта «Большая медицинская библиотека» доступны издания вузов-участников проекта</p>	<p>С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ); с компьютеров университета. Для чтения доступны издания из раздела «Мои книги».</p>	<p>Не ограничено</p> <p>Срок действия: до 31.05.2022</p>
4.	<p><b>Образовательная платформа «ЮРАЙТ»</b>  <a href="https://urait.ru">https://urait.ru</a></p>	<p>Коллекция изданий по психологии, этике, конфликтологии</p>	<p>С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)</p>	<p>Не ограничено</p> <p>Срок действия: до 31.12.2021</p>
5.	<p><b>Электронные периодические издания в составе базы данных «Научная электронная библиотека eLIBRARY</b>  <a href="https://elibrary.ru">https://elibrary.ru</a></p>	<p>Электронные медицинские журналы</p>	<p>С компьютеров университета ; с любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (после регистрации с компьютеров ПИМУ)</p>	<p>Не ограничено</p> <p>Срок действия: до 31.12.2021</p>
6.	<p><b>Интегрированная информационно-библиотечная система (ИБС) научно-образовательного</b></p>	<p>Электронные копии научных и учебных изданий из фондов библиотек-участников научно-образовательного</p>	<p>Доступ предоставляется по заявке на по индивидуальному логину и паролю с любого</p>	<p>Не ограничено</p> <p>Срок действия: неограничен</p>

	<b>медицинского кластера Приволжского федерального округа – «Средневолжский»</b> (договор на бесплатной основе)	медицинского кластера ПФО «Средневолжский»	компьютера и мобильного устройства	
7.	<b>Электронная справочно-правовая система «Консультант Плюс»</b> (договор на бесплатной основе) <a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a>	Нормативные документы, регламентирующие деятельность медицинских и фармацевтических учреждений	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничено  Срок действия: неограничен
8.	<b>Национальная электронная библиотека (НЭБ)</b> (договор на бесплатной основе): <a href="http://нэб.рф">http://нэб.рф</a>	Электронные копии изданий (в т.ч. научных и учебных) по широкому спектру знаний	Научные и учебные произведения, не переиздававшиеся последние 10 лет – в открытом доступе. Произведения, ограниченные авторским правом, – с компьютеров научной библиотеки.	Не ограничено  Срок действия не ограничен (договор пролонгируется каждые 5 (пять) лет).

#### 7.4.3. Ресурсы открытого доступа (указаны основные)

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
<b>Отечественные ресурсы</b>				
1.	<b>Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)</b> <a href="http://нэб.рф">http://нэб.рф</a>	Полнотекстовые электронные копии печатных изданий и оригинальные электронные издания по медицине и биологии	С любого компьютера, находящегося в сети Интернет. Режим доступа: <a href="http://нэб.рф">http://нэб.рф</a>	Не ограничено
2.	<b>Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU</b> <a href="https://elibrary.ru">https://elibrary.ru</a>	Рефераты и полные тексты научных публикаций, электронные версии российских научных журналов	С любого компьютера, находящегося в сети Интернет. Режим доступа: <a href="https://elibrary.ru">https://elibrary.ru</a>	Не ограничено
3.	<b>Научная электронная библиотека открытого</b>	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья	С любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено

	доступа <b>КиберЛенинка</b> <a href="http://cyberleninka.ru">http://cyberleninka.ru</a>		Режим доступа: <a href="https://cyberleninka.ru">https://cyberleninka.ru</a>	
<b>Зарубежные ресурсы в рамках Национальной подписки</b>				
1.	<b>Электронная коллекция издательства Springer</b> <a href="https://rd.springer.com">https://rd.springer.com</a>	Полнотекстовые научные издания (журналы, книги, статьи, научные протоколы, материалы конференций)	С компьютеров университета	Не ограничено  Срок действия: до 31.12.2021
2.	<b>База данных периодических изданий издательства Wiley</b> <a href="http://www.onlinelibrary.wiley.com">www.onlinelibrary.wiley.com</a>	Периодические издания издательства Wiley	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю	Не ограничено  Срок действия: до 31.12.2021
3.	<b>Электронная коллекция периодических изданий «Freedom» на платформе Science Direct</b> <a href="https://www.sciencedirect.com">https://www.sciencedirect.com</a>	Периодические издания издательства «Elsevier»	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю.	Не ограничено  Срок действия: до 31.12.2021
4.	<b>База данных Scopus</b> <a href="http://www.scopus.com">www.scopus.com</a>	Международная реферативная база данных научного цитирования	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю.	Не ограничено  Срок действия: до 31.12.2021
5.	<b>База данных Web of Science Core Collection</b> <a href="https://www.webofscience.com">https://www.webofscience.com</a>	Международная реферативная база данных научного цитирования	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю. Режим доступа: <a href="https://www.webofscience.com">https://www.webofscience.com</a>	Не ограничено  Срок действия: до 31.12.2021
6.	<b>База данных Questel Orbit</b> <a href="https://www.orbit.com">https://www.orbit.com</a>	Патентная база данных компании Questel	С компьютеров университета. Режим доступа: <a href="https://www.orbit.com">https://www.orbit.com</a>	Не ограничено  Срок действия: до 31.12.2021
<b>Зарубежные ресурсы открытого доступа (указаны основные)</b>				
1.	<b>PubMed</b> <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed</a>	Поисковая система Национальной медицинской библиотеки США по базам данных «Medline», «PreMedline»	С любого компьютера и мобильного устройства. Режим доступа: <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed</a>	Не ограничено

2.	<b>Directory of Open Access Journals</b> <a href="http://www.doaj.org">http://www.doaj.org</a>	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции периодических изданий	С любого компьютера и мобильного устройства. Режим доступа: <a href="http://www.doaj.org">http://www.doaj.org</a>	Не ограничено
3.	<b>Directory of open access books (DOAB)</b> <a href="http://www.doabooks.org">http://www.doabooks.org</a>	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции научных книг	С любого компьютера и мобильного устройства. Режим доступа: <a href="http://www.doabooks.org">http://www.doabooks.org</a>	Не ограничено

## 8. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

8.1. Перечень помещений и оборудования, необходимых для проведения аудиторных занятий по дисциплине.

1. Лекционный зал кафедры неврологии, психиатрии и наркологии ФПКВ
2. Кабинеты № 408, 410 ГБУЗ НО «НОКБ им. Н.А.Семашко»

8.2. Перечень оборудования, необходимого для проведения аудиторных занятий по дисциплине.

1. мультимедиа проектор 1 шт.
2. ПК 3 шт.
3. доски 2 шт.

8.3. Комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства

№ п. п.	Программное обеспечение	кол-во лицензий	Тип программного обеспечения	Производитель	Номер в едином реестре российского ПО	№ и дата договора
1	Wtware	100	Операционная система тонких клиентов	Ковалёв Андрей Александрович	1960	2471/05-18 от 28.05.2018
2	МойОфис Стандартный. Лицензия Корпоративная на пользователя для образовательных организаций, без ограничения срока действия, с	220	Офисное приложение	ООО "НОВЫЕ ОБЛАЧНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ"	283	без ограничения с правом на получение обновлений на 1 год.

	правом на получение обновлений на 1 год.					
3	LibreOffice		Офисное приложение	The Document Foundation	Свободно распространяемое ПО	
4	Windows 10 Education	700	Операционные системы	Microsoft	Подписка Azure Dev Tools for Teaching	
5	Яндекс.Браузер		Браузер	ООО «ЯНДЕКС»	3722	
6	Подписка на MS Office Pro на 170 ПК для ФГБОУ ВО "ПИМУ" Минздрава России	170	Офисное приложение	Microsoft		23618/НН 10030 ООО "Софтлайн Трейд" от 04.12.2020