

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

"Приволжский исследовательский медицинский университет"
Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ
проректор по учебной работе
ФГБОУ ВО «ПИМУ»
Минздрава России
Е.С. Богомолова

« 12 » 05 _____ 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре
по специальности 31.08.59 «Офтальмология»

Дисциплина: МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА
Вариативная часть Б1.В.ДВ.2.1
36 часов (1 з.е.)

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.59 «Офтальмология», утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «26» августа 2014 г. № 1102

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» 02 2021 г. № 2)

Заведующий кафедрой

 (Григорьева В.Н.)

«26» 02 2021 г.

СОГЛАСОВАНО

Заместитель начальника

учебно-методического управления

 Л.В. Ловцова

«18» 03 2021 г.

1. Цель и задачи освоения дисциплины

Цель освоения дисциплины: участие в подготовке квалифицированного врача, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового к использованию современных знаний по медицинской генетике для самостоятельной профессиональной деятельности.

Задачи дисциплины:

Врач ординатор должен знать:

Понимать генетические, патоморфологические, патофизиологические, патобиохимические основы этиологии и патогенеза наиболее распространенных наследственных заболеваний.

Иметь представление о распространённости наследственных заболеваний в клинической медицине и значении наследственности в развитии других заболеваний и патологических состояний.

Знать основные типы наследования, клинические симптомы и синдромы, характер течения и исходы наиболее распространённых наследственных заболеваний.

Знать основные принципы методов лабораторной и инструментальной диагностики, необходимых для верификации диагноза наиболее распространенных наследственных заболеваний.

Знать принципы лечения основных наследственных заболеваний

Знать прогноз для жизни, трудоспособности и социальной адаптации при основных наследственных болезнях.

Знать основные направления профилактики наследственных болезней.

Знать основные направления реабилитации больных с наследственной патологией.

Знать показания к направлению пациента на медико-генетическую консультацию.

Иметь представления о принципах организации работы медико-генетических консультаций.

Врач ординатор должен уметь:

Уметь реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с больными, страдающими наследственными заболеваниями и их родственниками.

Уметь собирать медицинский анамнез и анамнез жизни у пациентов с наследственными болезнями и их родственников.

Быть в состоянии провести клинический осмотр и распознать на основании его результатов клинические признаки наследственной патологии.

Уметь устанавливать синдромальный, а также предварительный клинический диагноз на основании результатов клинического обследования.

Уметь обосновать выбор и последовательность проведения диагностических процедур, необходимых для верификации диагноза основных нозологических форм наследственной патологии с учетом значимости и рисков этих процедур у конкретного пациента.

Быть в состоянии объяснить значение и важность проведения диагностических и лечебных процедур, их результаты и потенциальные риски пациенту с наследственной патологией и его родственникам.

Уметь интерпретировать наиболее значимые для диагностики наследственных заболеваний изменения результатов лабораторных и инструментальных методов исследования, а именно: общего и биохимических анализов крови, цитогенетических методов, методов прямой ДНК-диагностики.

Уметь обосновывать методы лечения, реабилитации и профилактики основных наследственных заболеваний.

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.2.1) образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.59 «Офтальмология» 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 офтальмологической 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>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> • уровни организации наследственного материала, типы хромосомных аномалий и генных мутаций • клиническую характеристику основных хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний и стигм эмбриогенеза • методы диагностики наследственных заболеваний • принципы лечения наследственной патологии <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> • разработать план диагностических и лечебных действий при наследственной патологии • сформулировать показания к обследованию при подозрении на наследственную патологию пациента или его родственников <p>Владеть:</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
	ВСЕГО	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.
	Тема 1. Уровни организации наследственного материала. Наследственные заболевания.	3
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
	Тема 2. Методы исследования в медицинской генетике. Лечение наследственной патологии.	2
1.	Методы медицинской генетики. Принципы лечения наследственной патологии	1
2.	Генетический скрининг и пренатальная диагностика. Медико-генетическое консультирование.	1
	ИТОГО (всего – 5 АЧ)	

5.4. Темы семинаров:

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

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.
	Тема 1. Уровни организации наследственного материала. Наследственные заболевания.	10
1.	Строение молекул ДНК и РНК. Репликация и транскрипция ДНК. Строение хромосом. Генотип, Фенотип.	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
	Тема 2. Методы исследования в медицинской генетике. Лечение наследственной патологии.	8
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:

Тестовые задания с вариантами ответов
<p>1. Что такое аллели?</p> <ol style="list-style-type: none">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.2) Пара генов, отвечающих за развитие одного и того же признака в генотипе3) Гены, контролирующие проявление вариантов одного признака.
<p>2. Что такое фенотип? Какое определение Вы считаете более точным?</p> <ol style="list-style-type: none">1) Совокупность всех признаков и свойств организма, а также особенностей развития особи, которая является продуктом взаимодействия генотипа с внешней средой2) Совокупность внешних признаков организма3) Совокупность признаков, по которым анализируется организм4) Совокупность наследственных признаков организма.
<p>3. Что лежит в основе миастении?</p> <ol style="list-style-type: none">1) Недостаточность выработки ацетилхолина2) Нарушение проведения нервного импульса в синапсах3) Нарушение калий -кальциевого баланса в организме4) Избыток ацетилхолина в организме.
<p>4. Задачи генеалогического метода изучения наследственности человека.</p> <ol style="list-style-type: none">1) Определение типа наследования2) Исследования промежуточных продуктов обмена веществ3) Изучение кариотипа человека4) Определение пенетрантности аллеля
<p>5. При каком из перечисленных наследственных заболеваний развивается деменция?</p> <ol style="list-style-type: none">1) Хорея Гентингтона2) Невральнаямиотрофия Шарко-Мари-Тута.3) Миопатия — форма Эрба4) Прогрессирующая мышечная дистрофия — форма Дюшенна.
<p>6. Каков тип наследования при хорее Гентингтона?</p> <ol style="list-style-type: none">1) Аутосомно-доминантный2) Аутосомно-рецессивный.3) X-сцепленное доминантное наследование4) X-сцепленное рецессивное наследование
<p>7. Какое заболевание имеет рецессивный сцепленный с полом тип наследования?</p> <ol style="list-style-type: none">1) Миопатия Дюшенна2) Болезнь Тея-Сакса3) Миопатия плечелопаточно-лицевая форма4) Болезнь Унферрихта-Лундберга
<p>8. Какой метод позволяет определить кариотип плода?</p> <ol style="list-style-type: none">1) Цитогенетический.

- 2) Биохимический метод
- 3) Близнецовый
- 4) Метод клинико-статистического анализа

9. Какие из перечисленных заболеваний относятся к наследственным атаксиям?

- 1) Болезнь Фридрайха
- 2) Спастическая параплегия
- 3) Хорея Гентингтона
- 4) Миотония

10. Каков риск рождения больного ребенка, если один из родителей болен хореей Гентингтона является гетерозиготным носителем?

- 1) 50 %
- 2) 100 %
- 3) 75 %
- 4) 25%

Правильный ответ всегда стоит на первом месте.

Ситуационные задачи:

И	1	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У	-	<p>Больной М., 23 лет в течение последних 4 лет появилась и постепенно прогрессирует слабость в ногах, возникло похудание мышц голени. 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 деформированы, с высоким сводом («полая стопа») и «молоткообразными» пальцами. Нарушены все виды чувствительности в стопах и голени. В позе Ромберга – пошатывание, резко усиливающееся при закрытии глаз. Мочиспускание не нарушено.</p>
В	1	Опишите клинический синдром, выявленный у больного, обоснуйте
Э	-	<p>Полиневритический синдром Данный синдром выставлен т.к. имеется</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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)
V	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
V	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 наличия 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
V	4	Составьте и обоснуйте план обследования пациента.
Э		1. Электронеуромиография. 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
V	5	Перечислите общие показания для направления супругов на медико-генетическое консультирование
Э		- Рождение ребенка с врожденными пороками развития - Установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье - Задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка - Повторные спонтанные аборт (выкидыши), мертворождение - Близкородственные браки - Бесплодные браки - Неблагоприятное протекание беременности, внутриутробная задержка развития плода
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	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
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 психо-моторном 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. Мочепуспускание, 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 цыпочках 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	-	Электронейромиография нервов верхних и нижних конечностей 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. Эхо-КГ - снижение сократимости сердечной мышцы
P2	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены верно
P1	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены неверно
P0	-	Инструментальный метод выбран не верно
V	3	На основании результатов клиничко-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
V	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
V	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
И	3	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
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.</p> <p>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</p>

		чувствительности не отмечается. Речь в виде отдельных слогов. Клинические анализы крови, мочи в норме. В плазме крови - незначительное повышение уровня КФК. ЭНМГ с нервов конечностей - ритм "частотокола".
В	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.
В	2	К необходимым в данной ситуации инструментальным методам обследования относятся, какой результат мы предполагаем увидеть?
Э	-	Электронейромиография нервов верхних и нижних конечностей Результат: спонтанная мышечная активность, "ритм частотокола", 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
В	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
В	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
В	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 спинразыэндоломбально
P2		Отражена вся специфическая терапия
P1		Отражен только один вариант специфической терапии

P0		Лечение отражено не верно
И	4	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
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.
В	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.
И	5	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
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 больницу. 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. При осмотре: телосложение нормостеническое, кожные покровы бледные. Температура тела в подмышечной впадине 37,7 гр. Пальпаторно выявлено увеличение поднижнечелюстных, заушных,

		<p>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 мимопаданием 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 10¹²/л, WBC 15 x 10⁹/л, PLT 114 x 10⁹/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"> 1. Гепатоспленомегалия 2. Цитопенический синдром 3. Астенический синдром 4. Лимфоаденопатия 5. Геморрагический синдром 6. Нарушение интеллектуального развития 7. Костно-суставные нарушения 8. Лихорадка 9. Болевой синдром 10. Поражение ЦНС
P2	-	Перечислено 9 - 10 синдромов
P1	-	Перечислено 7 – 8 синдромов
P0	-	Перечислено менее 7 синдромов
В	2	Укажите еще необходимые методы дообследования для данного пациента
Э	-	<ol style="list-style-type: none"> 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 β-глюкоцереброзидазы 8. Определение активности хитотриозидазы

P2	-	Перечислено 7 – 8 методов
P1	-	Перечислено 6 – 5 методов
P0	-	Перечислено 5 и менее методов
В	3	При наличии у пациента вышеописанной клинической картины, признаков гепато- и спленоmegалии, 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
В	4	Основным принципом терапии болезни Гоше является:
Э		Патогенетическая заместительная ферментная терапия <i>рекомбинантной глюкоцереброзидазой и симптоматическая терапия (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)</i>
P2		Указано назначение патогенетической заместительной ферментной терапии <i>рекомбинантной глюкоцереброзидазой и симптоматической терапии (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)</i>
P1		Указано назначение патогенетической заместительной ферментной терапии (без указания чем) и симптоматической терапии <i>(могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)</i>
P0		Указано назначение симптоматической терапии либо перечислены отдельные варианты симптоматической терапии
В	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
Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС) http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web	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: http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web	Не ограничено

7.4.2. Электронные образовательные ресурсы, приобретенные ПИМУ

№ пп	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
1.	ЭБС «Консультант студента» (Электронная база данных «Консультант студента». База данных «Медицина. Здравоохранение (ВО) и «Медицина. Здравоохранение (СПО)») http://www.studmedlib.ru	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.	База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека» https://www.rosmedlib.ru	Национальные руководства, клинические рекомендации, учебные пособия, монографии, атласы, фармацевтические справочники, аудио- и видеоматериалы, МКБ-10 и АТХ	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2021
3.	Электронная библиотечная система «Букап» https://www.books-up.ru	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий. В рамках проекта «Большая медицинская библиотека» доступны издания вузов-участников проекта	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ); с	Не ограничено Срок действия: до 31.05.2022

			компьютеров университета. Для чтения доступны издания из раздела «Мои книги».	
4.	Образовательная платформа «ЮРАЙТ» https://urait.ru	Коллекция изданий по психологии, этике, конфликтологии	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2021
5.	Электронные периодические издания в составе базы данных «Научная электронная библиотека eLIBRARY» https://elibrary.ru	Электронные медицинские журналы	С компьютеров университета ; с любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (после регистрации с компьютеров ПИМУ)	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2021
6.	Интегрированная информационно-библиотечная система (ИБС) научно-образовательного медицинского кластера Приволжского федерального округа – «Средневолжский» (договор на бесплатной основе)	Электронные копии научных и учебных изданий из фондов библиотек-участников научно-образовательного медицинского кластера ПФО «Средневолжский»	Доступ предоставляется по заявке на по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничено Срок действия: неограничен
7.	Электронная справочно-правовая система «Консультант Плюс» (договор на бесплатной основе) http://www.consultant.ru	Нормативные документы, регламентирующие деятельность медицинских и фармацевтических учреждений	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничено Срок действия: неограничен
8.	Национальная электронная библиотека (НЭБ) (договор на	Электронные копии изданий (в т.ч. научных и учебных) по широкому спектру знаний	Научные и учебные произведения, не переиздававшиеся	Не ограничено Срок

	бесплатной основе): http://нэб.рф		последние 10 лет – в открытом доступе. Произведения, ограниченные авторским правом, – с компьютеров научной библиотеки.	действия не ограничен (договор продлонгируе тся каждые 5 (пять) лет).
--	--	--	--	--

7.4.3. Ресурсы открытого доступа (указаны основные)

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Отечественные ресурсы				
1.	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) http://нэб.рф	Полнотекстовые электронные копии печатных изданий и оригинальные электронные издания по медицине и биологии	С любого компьютера, находящегося в сети Интернет. Режим доступа: http://нэб.рф	Не ограничено
2.	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU https://elibrary.ru	Рефераты и полные тексты научных публикаций, электронные версии российских научных журналов	С любого компьютера, находящегося в сети Интернет. Режим доступа: https://elibrary.ru	Не ограничено
3.	Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка http://cyberleninka.ru	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья	С любого компьютера, находящегося в сети Интернет. Режим доступа: https://cyberleninka.ru	Не ограничено
Зарубежные ресурсы в рамках Национальной подписки				
1.	Электронная коллекция издательства Springer https://rd.springer.com	Полнотекстовые научные издания (журналы, книги, статьи, научные протоколы, материалы конференций)	С компьютеров университета	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2021
2.	База данных периодических изданий издательства Wiley www.onlinelibrary.wiley.com	Периодические издания издательства Wiley	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2021
3.	Электронная коллекция периодических изданий издательства «Elsevier»	Периодические издания издательства «Elsevier»	С компьютеров университета, с любого	Не ограничено

	изданий «Freedom» на платформе Science Direct https://www.sciencedirect.com		компьютера по индивидуальному логину и паролю.	Срок действия: до 31.12.2021
4.	База данных Scopus www.scopus.com	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.	База данных Web of Science Core Collection https://www.webofscience.com	Международная реферативная база данных научного цитирования	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю. Режим доступа: https://www.webofscience.com	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2021
6.	База данных Questel Orbit https://www.orbit.com	Патентная база данных компании Questel	С компьютеров университета. Режим доступа: https://www.orbit.com	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2021
Зарубежные ресурсы открытого доступа (указаны основные)				
1.	PubMed https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed	Поисковая система Национальной медицинской библиотеки США по базам данных «Medline», «PreMedline»	С любого компьютера и мобильного устройства. Режим доступа: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed	Не ограничено
2.	Directory of Open Access Journals http://www.doaj.org	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции периодических изданий	С любого компьютера и мобильного устройства. Режим доступа: http://www.doaj.org	Не ограничено
3.	Directory of open access books (DOAB) http://www.doabooks.org	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции научных книг	С любого компьютера и мобильного устройства. Режим доступа: http://www.doabooks.org	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 правом на получение обновлений на 1 год.	220	Офисное приложение	ООО "НОВЫЕ ОБЛАЧНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ"	283	без ограничения с 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	170	Офисное приложение	Microsoft		23618/НН10030 ООО "Софтлайн Трейд" от

	России					04.12.202 0
--	--------	--	--	--	--	----------------