

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



УТВЕРЖДАЮ
профессор по учебной работе
ФКУ ВО «ПИМУ»
Министерства Здравоохранения
Российской Федерации
Е.С. Богомолова

«19» 03 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре
по специальности 31.08.72 «Стоматология общей практики»

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

2021 г.

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.72 «Стоматология общей практики», утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1078


Составитель рабочей программы:
Заведующий кафедры нервных болезней, д.м.н., профессор Григорьева В.Н., доцент
кафедры нервных болезней, к.м.н. Гузанова Е.В.

Рецензенты:

1. Белова А.Н., профессор, д.м.н., зав. кафедрой медицинской реабилитации ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, главный внештатный специалист по неврологии Минздрава Нижегородской области
2. Александрова Екатерина Александровна, к.м.н., доцент кафедры № 20 ФГКОУ ВО «Институт ФСБ России (г. Нижний Новгород)»

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры нервных болезней (протокол от «26» 02 2021 г. № 1)

Заведующий кафедрой

 (Григорьева В.Н.)

«26» 02 2021 г.

СОГЛАСОВАНО

Заместитель начальника

учебно-методического управления

 Л.В. Ловцова

«19» 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 31.08.72 «Стоматология общей практики» 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-7):

- готовность к определению тактики ведения, ведению и лечению пациентов, нуждающихся в стоматологической 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 	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, Феотип. 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. 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
	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

1. Что такое аллели?

- 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 генотипе
- 3) Гены, контролирурующие проявление вариантов одного признака.

2. Что такое фенотип? Какое определение Вы считаете более точным?

- 1) Совокупность всех признаков и свойств организма, а также особенностей развития особи, которая является продуктом взаимодействия генотипа с внешней средой
- 2) Совокупность внешних признаков организма
- 3) Совокупность признаков, по которым анализируется организм
- 4) Совокупность наследственных признаков организма.

3. Что лежит в основе миастении?

- 1) Недостаточность выработки ацетилхолина
- 2) Нарушение проведения нервного импульса в синапсах
- 3) Нарушение калий - кальциевого баланса в организме
- 4) Избыток ацетилхолина в организме.

4. Задачи генеалогического метода изучения наследственности человека.

- 1) Определение типа наследования
- 2) Исследования промежуточных продуктов обмена веществ
- 3) Изучение кариотипа человека
- 4) Определение пенетрантности аллеля

5. При каком из перечисленных наследственных заболеваний развивается деменция?

- 1) Хорея Гентингтона
- 2) Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута.
- 3) Миопатия — форма Эрба
- 4) Прогрессирующая мышечная дистрофия — форма Дюшенна.

6. Каков тип наследования при хорее Гентингтона?

- 1) Аутосомно-доминантный
- 2) Аутосомно-рецессивный.
- 3) X-сцепленное доминантное наследование
- 4) X-сцепленное рецессивное наследование

7. Какое заболевание имеет рецессивный сцепленный с полом тип наследования?

- 1) Миопатия Дюшенна
- 2) Болезнь Тея-Сакса
- 3) Миопатия плечелопаточно-лицевая форма
- 4) Болезнь Унферрихта-Лундберга

8. Какой метод позволяет определить кариотип плода?

- 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:

№ 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
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 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 деформированы, с высоким сводом («полая стопа») и «молоткообразными» пальцами. Нарушены все виды чувствительности в стопах и голенях. В позе Ромберга – пошатывание, резко усиливающееся при закрытии глаз. Мочейспускание не нарушено.</p>

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 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
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
В	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. 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 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
В	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
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
В	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	-	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. 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. 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. 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 исследования 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-

		картинин), 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	-	Церулоплазмин 300мг/л; содержание меди в моче – 30 мкг/литр – показатели в норме. Обоснование: Нормальные показатели позволили исключить гепатолентикулярную дегенерацию.
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	-	МРТ головного мозга результат – диффузная атрофия головного мозга, заместительная гидроцефалия. МРТ T2 взвешенное изображение - увеличение интенсивности сигнала от скорлупы.
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 серотонина. Для снижения агрессии – карбоназепины.
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

		<p>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 мимоподпаданием 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: Нб 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
V	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
V	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
V	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

7.3. Электронные образовательные ресурсы, используемые в процессе преподавания дисциплины:

1. Внутренняя электронная библиотечная система университета (ВЭБС)

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Кол-во пользователей
Внутренняя	Труды профессорско-	с любого компьютера,	Не

библиотечная система (ВЭБС) http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web	верситета: учебники, учебные пособия, сборники задач, методические пособия, лабораторные работы, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты	ного устройства по индивидуальному логину и паролю. Режим доступа: http://nbk.pimunn.net/MegaPro/Web	
---	--	--	--

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 компьютеров университета. Для чтения доступны издания из раздела «Мои книги».	Не ограничено Срок действия: до 31.05.2022
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 Электрон-	Не ограничено Срок действия: до 31.12.2021

			ной библиотеки ПИМУ)	
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 библиотечных 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 бесплатной основе): http://нэб.рф	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
Отечественные ресурсы				
1.	Федеральная электронная медицинская библиотека	Полнотекстовые электронные копии печатных изданий и оригинальные	С любого компьютера, находящегося в сети Ин-	Не ограничено

	(ФЭМБ) http://нэб.рф	электронные издания по медицине и биологии	тернет. Режим доступа: http://нэб.рф	
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 «Freedom» на платформе Science Direct https://www.sciencedirect.com	Периодические издания издательства «Elsevier»	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю.	Не ограничено 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. Учебные комнаты, оборудованные компьютерами с выходом в сеть Интернет.
2. Лекционный зал.

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	220	Офисное приложение	ООО "НОВЫЕ ОБЛАЧНЫЕ ТЕХНО-	283	без ограничения с правом на получение

	на пользователя для образовательных организаций, без ограничения срока действия, с правом на получение обновлений на 1 год.			ЛОГИИ"		ние 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