

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



УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
профессор Е.С. Богомолова

«15» июня 2020 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре
по специальности 31.08.57 «Онкология»

Дисциплина: **МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**
Вариативная часть Б.1.В.ДВ.3
36 часов (1 з.е.)

2020 г.

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.57 «Онкология» (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1100

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

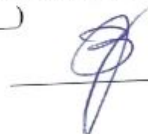
Рецензенты:

1. Белова Анна Наумовна, доктор медицинских наук, профессор, заведующая кафедрой медицинской реабилитации ФГБОУ ВО "ПИМУ" Минздрава России
2. Александрова Екатерина Александровна, к.м.н., доцент кафедры №20 ФГКОУ ВО «Институт ФСБ России (г. Нижнего Новгорода)»

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры нервных болезней (протокол от
«__» _____ 2020 г. № ____)

Заведующий кафедрой

«__» _____ 2020 г.

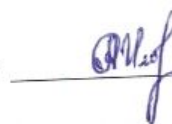
 (Григорьева В.Н.)

СОГЛАСОВАНО

Заместитель начальника
учебно-методического управления

(подпись)

«15» _____ 2020 г.

 А.С. Ильина

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.3) образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.57 «Онкология» 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 у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм наследственной патологии.

4. Перечень компетенций и результатов освоения дисциплины

Компетенция	Результаты освоения дисциплины (знать, уметь, владеть)	Виды занятий	Оценочные средства
УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу Знать: • 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 Уметь: • 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

	Владеть: • методологией абстрактного мышления, анализа и синтеза полученной информации для установления клинического диагноза наследственного заболевания • методами применения лекарственных препаратов и немедикаментозных средств в процессе лечения и реабилитации		
ПК -6	готовность к ведению и лечению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм наследственной патологии		
	Знать: • клинические проявления основных наследственных заболеваний • классификацию наследственных заболеваний • методы диагностики наследственных заболеваний • методы пренатальной диагностики патологии плода Уметь: • разработать план диагностических и лечебных действий на этапе пренатальной диагностики • сформулировать показания к избирательному методу обследования при подозрении на наследственную патологию пациента или его родственников • рассчитать риск рождения ребенка с наследственной патологией в семье, имеющей наследственное заболевание Владеть: • методологией абстрактного мышления, анализа и синтеза полученной информации для установления клинического диагноза наследственного заболевания по результатам генетического и клинического обследования	Лекции, семинары, практические занятия, самостоятельная работа	Тестовые задания, опрос, ситуационные задачи

5. Распределение трудоемкости дисциплины

5.1. Распределение трудоемкости дисциплины и видов учебной работы:

Вид учебной работы	Трудоемкость	
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)
Аудиторная работа, в том числе		
Лекции (Л)	0,14	5
Клинические практические занятия (КПЗ)	0,5	18
Семинары (С)	0,17	6
Самостоятельная работа (СР)	0,19	7
Промежуточная аттестация зачет		
ИТОГО	1	36

5.2. Разделы дисциплины, виды учебной работы и формы текущего контроля:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебной работы (в АЧ)	Оценочные средства
-------	---------------------------------	---------------------------	--------------------

	Л	С	ПЗ	СР	Всего	
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. 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. Сигмы 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. Сигмы дисэмбриогенеза.	1
	Тема 2. Методы исследования в медицинской генетике.	2

	Лечение наследственной патологии.	
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. Сигмы 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 Гентингтона. Клиника, диагностика, лечение	1
2.	Синдром Марфана	1
3.	Болезнь Дауна	1
4.	Болезнь Мартина-Белла	0,5
5.	Скрининг новорожденных	0,5
6.	Синдром Прада Вилли	1
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, контролирующие 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) Х-сцепленное доминантное наследование
- 4) Х-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 и 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	-	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. При осмотре: состояние удовлетворительное. 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. 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 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	-	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. Старший брат матери умер в подростковом возрасте, будучи в течение нескольких лет прикован к кровати. Состояние средней тяжести, сознание ясное, на осмотр реагирует адекватно. Ребенок гипотроф, кожа чистая. Дыхание везикулярное, ЧСС 20 в 1 мин. Тоны сердца приглушены, границы расширены. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень не пальпируется. Мочевыделение, дефекация не нарушены. 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. Клинические анализы мочи в норме. В плазме крови - значительное (30-кратное) повышение уровня креатинфосфокиназы. Эхо-КГ - снижение сократимости сердечной мышцы. 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.
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 клинко-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 "частотола".
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 верно 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 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
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 спинарызы эндолюмбально
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	-	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. 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. Жалобы на гримасничание, затруднение речи и глотание. Жена пациента добавила жалобы на агрессивность, интеллектуально-мнестические расстройства, нарушения сна. В неврологическом статусе: черепные нервы без патологии. Хореические гиперкинезы в мышцах лица, конечностей и туловища. Сухожильные рефлексy симметричные. Мышечный тонус диффузно снижен. Речь отрывистая, по типу экстрапирамидной дизартрии. Грубое снижение памяти. Наследственный анамнез отягощен - у отца пациента 65 лет гиперкинезы появились в возрасте 45 лет. Инвалидность по деменции с 56 лет. Пациенту проведено обследование: анализы крови и мочи в норме; церулоплазмин - 300мг/л; содержание меди в моче - 30 мкг/литр.
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 - атипичные 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, 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). В неврологическом статусе: пациент в сознании, ориентирован в месте, времени и собственной личности. Со стороны ЧМН – сходящееся косоглазие, отставание глаз при сведении 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 мимоподражанием с двух сторон, ПКП и позу Ромберга невозможно оценить. При оценке ВПФ отмечено признаки умеренного снижения интеллекта. 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. 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. 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.
В	1	Перечислите основные синдромы, выявленные у пациента
Э	-	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	-	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
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.	Ньюсбаум Р. Л. Медицинская генетика. 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая : пер. с англ. / Р. Л. Ньюсбаум, 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

электронная библиотечная система (ВЭБС)	преподавательского состава академии: учебники и учебные пособия, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты.	находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://95.79.46.206/login.php	ограниченно
---	---	--	-------------

2. Доступы, приобретенные университетом

№ п/п	Наименование электрон. ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Кол-во пользователей
1.	Электронная база данных «Консультант студента»	Учебная литература + дополнительные материалы (аудио-, видео-, интерактивные материалы, тестовые задания) для высшего медицинского и фармацевтического образования. Издания, структурированы по специальностям и дисциплинам в соответствии с действующими ФГОС ВПО.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/	Общая подписка ПИМУ
2.	Электронная библиотечная система «Букап»	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет по логину и паролю, с компьютеров академии. Для чтения доступны издания, на которые оформлена подписка. [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.books-up.ru/	Общая подписка ПИМУ
3.	Электронная медицинская библиотека «Консультант врача»	Национальные руководства по всем направлениям медицины, клинические рекомендации, учебные пособия, монографии, атласы, фармацевтические справочники, аудио- и видеоматериалы, МКБ-10 и АТХ, последние публикации в зарубежных журналах с краткими аннотациями на русском языке.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.rosmedlib.ru/	Общая подписка ПИМУ
4.	«Библиопоиск»	Интегрированный поисковый сервис «единого окна» для электронных каталогов, ЭБС и полнотекстовых баз данных. Результаты единого поиска в демоверсии включают документы из отечественных и зарубежных электронных библиотек и баз	Для ПИМУ открыт доступ к демоверсии поисковой системы «Библиопоиск»: http://bibliosearch.ru/pimu .	Общая подписка ПИМУ

		данных, доступных университету в рамках подписки, а также из баз данных открытого доступа.		
5.	Отечественные электронные периодические издания	Периодические издания медицинской тематики и по вопросам высшей школы	- с компьютеров академии на платформе электронной библиотеки eLIBRARY.RU -журналы изд-ва «Медиасфера» -с компьютеров библиотеки или предоставляются библиотекой по заявке пользователя [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://elibrary.ru/	Не ограничено
6.	Международная наукометрическая база данных «Web of Science Core Collection»	Web of Science охватывает материалы по естественным, техническим, общественным, гуманитарным наукам; учитывает взаимное цитирование публикаций, разрабатываемых и предоставляемых компанией «Thomson Reuters»; обладает встроенными возможностями поиска, анализа и управления библиографической информацией.	С компьютеров ПИМУ доступ свободный [Электронный ресурс] – Доступ к ресурсу по адресу: http://apps.webofknowledge.com	С компьютеров ПИМУ доступ свободный
7.	Полнотекстовая база данных периодических изданий американского издательства «Wiley»	Журналы ежегодно занимают лидирующие позиции в Journal Citation Report и обладают высокими импакт-факторами. Контент представлен более 1600 наименованиями научных журналов по различным дисциплинам, в т.ч. по медицине и естественным наукам. Хронологический охват: 2015-2019 гг.	С компьютеров ПИМУ доступ свободный – Режим доступа: www.onlinelibrary.wiley.com	До 31 декабря 2019 года
8.	БД Medline Complete компании EBSCO	База данных – крупнейший источник полнотекстовых медицинских и биомедицинских документов, индексируемых в MEDLINE. Включает полные тексты 2555 самых известных журналов по медицине начиная с 1865 года: биомедицина,	С компьютеров ПИМУ доступ свободный – Режим доступа: www.search.ebscohost.com	До 31 декабря 2019 года

		биоинженерия, доклинические исследования, психология, система здравоохранения, питание, фармацевтика и др.		
9.	Электронная библиотека издательства «ЮРАЙТ»	Ресурс представлен новейшими изданиями по различным отраслям знаний (естественные, гуманитарные, общественные науки, педагогика, языкознание и т.д.).	С компьютеров ПИМУ доступ свободный – Режим доступа: https://biblio-online.ru/	До 31 декабря 2019 года

3. Ресурсы открытого доступа (указаны основные)

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа
1	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	Включает электронные аналоги печатных изданий и оригинальные электронные издания, не имеющие аналогов, зафиксированных на иных носителях (диссертации, авторефераты, книги, журналы и т.д.). [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://нэб.рф/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
2.	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU	Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты научных статей и публикаций. [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://elibrary.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.
3.	Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья. [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://cyberleninka.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
4.	Российская государственная библиотека (РГБ)	Авторефераты, для которых имеются авторские договоры с разрешением на их открытую публикацию [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.rsl.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
5.	Справочно-правовая система «Консультант Плюс»	Федеральное и региональное законодательство, судебная практика, финансовые консультации, комментарии законодательства и др. [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.consultant.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

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.