

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
"ПРИВОЛЖСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**УТВЕРЖДАЮ**

**Проректор по учебной работе**

**Богомолова Е.С.**

«29»

2018 г.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

**Дисциплины по выбору «Наследственная патология  
в клинике нервных болезней»**

**направление подготовки 31.06.01 Клиническая медицина  
направленность Нервные болезни**

**Квалификация выпускника:  
Исследователь. Преподаватель-исследователь**

**Форма обучения:  
заочная**

**Н.Новгород  
2018**

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки 31.06.01 «Клиническая медицина» высшего образования, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «03» сентября 2014г. №1200

**Составители рабочей программы:**

Густов Александр Васильевич, доктор медицинских наук, профессор, профессор кафедры неврологии, психиатрии и наркологии ФДПО

Антипенко Елена Альбертовна, доктор медицинских наук, доцент, заведующий кафедрой неврологии, психиатрии и наркологии ФДПО

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры неврологии, психиатрии и наркологии ФДПО. протокол № 7, от «28» августа 2018 года.

Заведующий кафедрой, д.м.н., доцент \_\_\_\_\_  Антипенко Е.А.

«28» августа 2018г.

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий аспирантурой \_\_\_\_\_  Московцева О.М.

«10» сентября 2018г.

## **1. Цель и задачи освоения дисциплины. Место дисциплины в структуре образовательной программы.**

**1.1 Целью освоения дисциплины** является подготовка научных и научно-педагогических кадров высшей квалификации как в области медицинских наук, медицинской промышленности, профессионального образования медицинского профиля, так и по научной специальности 14.01.01 Нервные болезни. Поставленная цель реализуется через участие в формировании следующих компетенций: УК-1, УК-5, ОПК-4, ОПК-5, ПК-4.

### **Задачи дисциплины:**

1. Формирование научных знаний об этиопатогенезе, клинических проявлениях нейрогенетических заболеваний, владением навыками современных методов исследования.
2. Изучение показаний к лечению пациентов с различными нейрогенетическими формами
3. Формирование умений прилагать и интерпретировать полученные знания об особенностях клинического течения различных нейрогенетических заболеваний у пациентов с данной патологией, осуществлять выбор тактики лечения, необходимого пациентам с каждой формой заболевания.
4. Формирование умений и навыков самостоятельной научно-исследовательской и научно-педагогической деятельности;

В результате изучения дисциплины аспирант должен

### **Знать:**

- Конституцию Российской Федерации, законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения;
- основы топографической анатомии нервной системы;
- основы молекулярной и хромосомной генетики;
- физиологию нервной системы, взаимосвязь функциональных систем организма и уровни их регуляции;
- функциональные методы исследования в нейрогенетике;
- классификацию нейрогенетических заболеваний;
- этиопатогенез, клинику и дифференциальную диагностику нейрогенетических заболеваний;
- методы ранней диагностики нейрогенетических заболеваний с интерпретацией полученных результатов
- методы консервативного, лазерного и хирургического лечения нейрогенетических заболеваний, показания и противопоказания;
- принципы подготовки пациентов к ферментативной терапии нейрогенетических заболеваний;
- основы диспансеризации пациентов с нейрогенетическими заболеваниями

### **Уметь:**

- получать информацию о заболеваниях, применять объективные методы обследования больного, выявлять специфические признаки нейродегенеративного процесса;
- трактовать результаты клинических, лабораторных, биохимических, эндоскопических, рентгенологических, ультразвуковых и других методов исследования;
- формулировать и обосновывать клинический диагноз;
- проводить дифференциальную диагностику различных форм нейрогенетических заболеваний;

- определить тактику ведения больного с выбором метода поддерживающего или ферментативного лечения больных с нейрогенетическими заболеваниями;
- определить показания к госпитализации и организовать ее;
- осуществлять подготовку больных с нейрогенетическими заболеваниями к ферментативной терапии;
- купировать возможные осложнения ферментативной терапии;
- оформлять медицинскую документацию, предусмотренную законодательством по здравоохранению.
- определить нетрудоспособность больного (временную или стойкую), направить на экспертизу нетрудоспособности;
- составить отчет о своей работе;

**Владеть:**

- навыками клинического обследования больных с нейрогенетическими заболеваниями;
- методами раннего выявления нейрогенетических заболеваний;
- методами экстренной и неотложной помощи при нейрогенетических заболеваниях;
- методами ферментативной терапии нейрогенетических заболеваний;
- навыками планирования и анализа работы медицинских служб, принципами сотрудничества с другими специалистами и службами, страховыми компаниями, ассоциациями врачей;
- навыками свободного ориентирования в вопросах организации нейрогенетической помощи и здравоохранения в целом, знать законы по охране здоровья населения, права и обязанности и ответственность врача.

**1.3 Место дисциплины в структуре образовательной программы:** дисциплина «Наследственная патология в клинике нервных болезней» является вариативной частью образовательной программы и относится к дисциплинам по выбору аспиранта. Изучение дисциплины на послевузовском этапе переходит на новый уровень освоения специальности 14.01.11 Нервные болезни, который позволяет аспирантам успешно продолжать обучение и осуществлять научную деятельность.

К освоению программы аспирантуры допускаются лица, имеющие образование не ниже высшего образования, имеющие сертификат по специальности «Неврология».

Лица, имеющие высшее профессиональное образование, принимаются в аспирантуру по результатам сдачи вступительных экзаменов на конкурсной основе. По решению экзаменационной комиссии лицам, имеющим достижения в научно-исследовательской деятельности, отраженные в научных публикациях, может быть предоставлено право преимущественного зачисления. Порядок приема в аспирантуру и условия конкурсного отбора определяются действующим положением о подготовке научно-педагогических кадров и научных кадров в системе послевузовского профессионального образования в Российской Федерации.

Программы вступительных испытаний в аспирантуру разработаны в соответствии с федеральными государственными образовательными стандартами высшего образования.

**2. Требования к результатам освоения дисциплины.**

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Код компет енции	Содержание компетенции (или ее части)
----------	------------------------	---------------------------------------

Универсальные компетенции		
1.	УК-1	Способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях;
2.	УК-5	Способность следовать этическим нормам в профессиональной деятельности;
Общепрофессиональные компетенции		
1.	ОПК-4	Готовность к внедрению разработанных методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан;
2.	ОПК-5	Способность и готовность к использованию лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных;
Профессиональные компетенции		
1.	ПК-4	Способность и готовность к планированию, организации и проведению педагогического процесса по образовательным программам высшего образования по профилю «Неврология».

### 2.1 Перечень компетенций и результатов обучения в процессе освоения дисциплины

<i>Компетенция (код)</i>	<i>Результаты обучения</i>	<i>Виды занятий</i>	<i>Оценочные средства</i>
УК-1	<p>Знать: методы анализа научных достижений в области нейрогенетики.</p> <p>Уметь: анализировать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и практических задач в области нейрогенетики.</p> <p>Владеть: анализом современных научных достижений, разработкой новых идей при решении исследовательских и практических задач в области нейрогенетики.</p>	Лекции, семинарские, практические занятия	Реферат, собеседование, тестирование, контрольная работа, экзамен
УК-5	Знать: этические нормы профессиональной деятельности врача-невролога	Лекции, семинарские, практические занятия	Собеседование, экзамен

	<p>Уметь: планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития в области неврологии с соблюдением этических норм.</p> <p>Владеть: методами оценки человеческих поступков с точки зрения этических норм при осуществлении деятельности врача-невролога.</p>		
ОПК-4	<p>Знать: способы внедрения разработанных методов и методик в области неврологии, направленных на охрану здоровья граждан.</p> <p>Уметь: проводить внедрение разработанных методов и методик в области неврологии, направленных на охрану здоровья граждан.</p> <p>Владеть: методами внедрения разработанных методов и методик в области неврологии, направленных на охрану здоровья граждан.</p>	Лекции, семинарские, практические занятия	Реферат, собеседование, тестирование, контрольная работа, экзамен
ОПК-5	<p>Знать: возможности использования лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных в области нейрогенетики.</p> <p>Уметь: использовать лабораторную и инструментальную базы для получения научных данных в области нейрогенетики.</p> <p>Владеть:</p>	Лекции, семинарские, практические занятия	Реферат, собеседование, тестирование, контрольная работа, экзамен

	Основами лабораторной и инструментальной диагностики при получении научных данных в области нейрогенетики.		
ПК-4	<p>Знать:</p> <p>методы анализа современных знаний по эпидемиологии, этиологии, патогенезу, клиническим проявлениям основных заболеваний нейрогенетических заболеваний.</p> <p>Уметь:</p> <p>применять методы анализа современных знаний по эпидемиологии, этиологии, патогенезу, клиническим проявлениям основных нейрогенетических заболеваний.</p> <p>Владеть:</p> <p>методами анализа современных знаний по эпидемиологии, этиологии, патогенезу, клиническим проявлениям основных нейрогенетических заболеваний.</p>	Лекции, семинарские, практические занятия	Реферат, собеседование, тестирование, контрольная работа, экзамен

### 3. Содержание дисциплины. Распределение трудоемкости дисциплины.

#### 3.1. Содержание дисциплины:

№	Наименование раздела	код компетенции	Содержание раздела
1.	Хромосомные болезни. Болезни обмена с ранним поражением нервной системы. Медико-генетическое консультирование.	УК-1, УК-5, ОПК-4, ОПК-5, ПК-4	Хромосомные болезни. Болезни обмена с ранним поражением нервной системы. Липидозы. Ганглиозидозы. Болезнь Фабри. Мукополисахаридозы. Медико-генетическое консультирование.
2	Нервно-мышечные наследственные заболевания.	УК-1, УК-5, ОПК-4, ОПК-5, ПК-4	Миотония Томсена. Миотоническая дистрофия. Пароксизмальная миоплегия. Острая перемежающаяся порфирия. Неврологические синдромы. Неотложная помощь. Прогрессирующие мышечные дистрофии Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина.

			Врожденные миопатии . Спинальные амиотрофии Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер. Наследственные полиневропатии.
3	Нейродегенеративные наследственные заболевания.	УК-1, УК-5, ОПК-4, ОПК-5, ПК-4	Гепато-церебральная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова). Оливопонтоцеребеллярные дегенерации. Болезнь Гентингтона. Спинально-церебеллярные атаксии. Болезнь Фридрейха. Семейный спастический паралич Штрюмпеля. Миоклонус-эпилепсия Ундферрихта-Лундборга. Современные методы лечения наследственных заболеваний эстрапирамидной системы

### 3.2. Распределение трудоемкости дисциплины и видов учебной работы по годам:

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по годам (АЧ)		
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	1	2	3
Аудиторная работа, в том числе	<b>0,3</b>	<b>10</b>	-	<b>10</b>	-
Лекции		2	-	2	-
Семинарские занятия/ Практические занятия		5/3	-	5/3	-
Самостоятельная работа аспиранта	<b>2,7</b>	<b>98</b>	-	<b>98</b>	-
Промежуточная аттестация			-	-	-
Зачет/Экзамен			-	зачет	-
<b>ИТОГО</b>	<b>3</b>	<b>108</b>	-	<b>108</b>	-

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

п/№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)				Оценочные средства*
			Л	СЗ/ПЗ	СРС	всего	
1.	3	Хромосомные болезни. Болезни обмена с ранним поражением нервной системы. Медико-генетическое консультирование.	0	1/1	32	<b>34</b>	Тестовый контроль. Собеседование. Подготовка к защите реферата.

2.	3,4	Нервно-мышечные наследственные заболевания.	1	1/2	33	<b>37</b>	Контрольная работа. Собеседование. Подготовка к защите реферата. Тестовый контроль.
3.	4	Нейродегенеративные наследственные заболевания. Наследственные эпилепсии.	1	1/2	33	<b>37</b>	Контрольная работа. Собеседование. Подготовка к защите реферата. Тестовый контроль.

### 3.4. Распределение лекций по семестрам:

п/№	Наименование тем лекций	Объем в АЧ		
		3	4	5
1	Нервно-мышечные наследственные заболевания. Прогрессирующие мышечные дистрофии. Врожденные миопатии. Спинальные амиотрофии. Наследственные полиневропатии. Миотония Томсена. Миотоническая дистрофия. Пароксизмальная миоплегия. Острая перемежающаяся порфирия. Неврологические синдромы. Неотложная помощь. Медико-генетическое консультирование.	-	1	-
2	Нейродегенеративные наследственные заболевания. Гепатоцеребральная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова). Оливопонтоцеребеллярные дегенерации. Болезнь Гентингтона. Спино-церебеллярные атаксии. Болезнь Фридрейха. Семейный спастический паралич Штрюмпеля. Медико-генетическое консультирование.	-	1	-
...	<b>ИТОГО (всего – 2 АЧ)</b>	-	<b>2</b>	-

### 3.5. Распределение тем семинарских/практических занятий по семестрам:

п/№	Наименование тем занятий	Объем в АЧ		
		3	4	5
1	Хромосомные болезни. Болезни обмена с ранним поражением нервной системы. Медико-генетическое консультирование.	-	1/1	-
2	Нервно-мышечные наследственные заболевания. Прогрессирующие мышечные дистрофии. Врожденные миопатии. Спинальные амиотрофии. Наследственные полиневропатии.	-	0.5/1	-

	Медико-генетическое консультирование.			
3	Нервно-мышечные наследственные заболевания. Миотония Томсена. Миотоническая дистрофия. Пароксизмальная миоплегия. Острая перемежающаяся порфирия. Неврологические синдромы. Неотложная помощь. Медико-генетическое консультирование.	-	0.5/1	-
4	Нейродегенеративные наследственные заболевания. Гепато-церебральная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова). Оливопонтоцереbellарные дегенерации. Болезнь Гентингтона. Спино-цереbellарные атаксии. Болезнь Фридрейха. Семейный спастический паралич Штрюмпеля. Медико-генетическое консультирование.	-	1/1	-
5	Наследственные эпилепсии. Миоклонус-эпилепсия Ундферрихта-Лундборга. Медико-генетическое консультирование.	-	-/1	-
...	<b>ИТОГО (всего - 3 АЧ)</b>	-	<b>3/5</b>	-

### 3.6. Распределение самостоятельной работы (СР) по видам:

№	Форма СР	Вид СР	Код компетенции	Трудоемкость, а.ч.
1	Внеаудиторная	Хромосомные болезни. Болезни обмена с ранним поражением нервной системы. Медико-генетическое консультирование.	УК-1, УК-5, ОПК-4, ОПК-5, ПК-4	32
2	Внеаудиторная	Нервно-мышечные наследственные заболевания.	УК-1, УК-5, ОПК-4, ОПК-5, ПК-4	33
3	Внеаудиторная	Нейродегенеративные наследственные заболевания.	УК-1, УК-5, ОПК-4, ОПК-5, ПК-4	33
...		<b>ИТОГО (всего – 98 АЧ)</b>		<b>98</b>

## 4. Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения дисциплины.

### 4.1. Формы текущего контроля и промежуточной аттестации, виды оценочных средств:

№ п/п	№ года	Формы контроля*	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства		
				Виды**	Кол-во вопросов в заданиях или	Кол-во независимых вариантов
1.	2	Текущий контроль	Хромосомные болезни. Болезни обмена с ранним поражением нервной системы. Медико-генетическое консультирование.	Контроль ная работа, реферат	8 1 8	- 3 -

		Промежуточная аттестация		Собеседование, тестирование	140 140	3 3
				Тестирование, дифференцированный зачет	3	33
2.	2	Текущий контроль	Нервно-мышечные наследственные заболевания.	Контрольная работа, реферат	3	3
		Промежуточная аттестация			1 36 30	8 - 3
				Собеседование, тестирование	30	3
				Тестирование, дифференцированный зачет	3	33
3.	2	Текущий контроль	Нейродегенеративные наследственные заболевания.	Контрольная работа, реферат	3	3
		Промежуточная аттестация			1 28	2 -
				Собеседование, тестирование	25 25	3 3
				Тестирование, дифференцированный зачет	3	33

## 4.2. Примеры оценочных средств:

### 4.2.1. Вопросы для подготовки к итоговой аттестации дисциплине «Нервные болезни. Наследственная патология в клинике нервных болезней»

1. Классификация наследственных заболеваний нервной системы.
2. Хромосомные aberrации. Мутации. Доминантное и рецессивное наследование. Фенотипы наследственных болезней.
3. Хромосомные болезни и болезни обмена с ранним поражением нервной системы : болезнь Дауна. Синдром Клайнфельтера и Шерешевского–Тернера, фенилкетонурия, галактоземия, гликогенозы.
4. Классификация нервно-мышечных заболеваний.
5. Клиника, диагностика и лечение прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина.

-----

### 4.2.2. Тестовые задания для промежуточного и итогового контроля по дисциплине «Наследственная патология в клинике нервных болезней»

- 8.1. Основными задачами медицинской генетики является изучение:
  - А. Законов наследственности и изменчивости человеческого организма
  - Б. Популяционной статистики наследственных заболеваний
  - В. Молекулярных и биохимических аспектов наследственности
  - Г. Изменения наследственности под воздействием факторов окружающей среды
  - Д. Всего перечисленного
  - Е. Верно А и Б
- 8.2. Доминантный признак по закону Менделя проявится при скрещивании во втором поколении с частотой:
  - А. 1:1
  - Б. 2:1
  - В. 3:1
  - Г. 4:1
  - Д. 5:1
- 8.3. Доминантный ген — это ген, действие которого:
  - А. Выявляется в гетерозиготном состоянии
  - Б. Выявляется в гомозиготном состоянии
  - В. Выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии
  - Г. Неверно все из перечисленного
- 8.4. Генотип организма представляет собой систему взаимодействия генов, при которой наследственные признаки формируются путем участия:
  - А. Одного гена в определении одного признака
  - Б. Одного гена в определении многих признаков
  - В. Многих генов в определении одного признака
  - Г. Верно А и В
  - Д. Верно все перечисленное

#### 4.2.3. Ситуационные задачи для аспирантов дисциплины «Наследственная патология в клинике нервных болезней»

##### Задача № 1

Больной Ф., 19 лет. Заболевание началось пять лет назад с пошатывания и падений при быстрой ходьбе и беге. Затем родители заметили ухудшение речи и письма. Постепенно нарушения походки, речи и письма нарастали. Из анамнеза установлено, что больной единственный ребенок у родителей. Родился в срок и в дошкольном периоде рос и развивался нормально. Наследственность не отягощена. У родственников по линии отца и матери подобных заболеваний не было. Однако родители больного — двоюродные брат и сестра.

Объективно: со стороны внутренних органов патологических отклонений не выявлено. Выраженный сколиоз. Отмечаются деформации стоп: высокий свод, большие пальцы крючкообразной формы - резко разогнуты основные и согнуты конечные фаланги.

Неврологический статус: интеллект существенно не изменен. Горизонтальный нистагм. Речь замедленная, прерывистая. Сила рук и ног достаточная. Тонус мышц конечностей понижен. Сухожильные и надкостничные рефлексы низкие, симметричные. Коленные и ахилловы рефлексы отсутствуют. Патологический рефлекс Бабинского вызывается с обеих сторон. При пробе Ромберга наблюдается выраженное шатание и неуверенность. Спокойно стоять не может, переступает с одной ноги на другую. Походка шаткая, неуклюжая. При ходьбе больной широко расставляет ноги, с силой ударяет подошвами о пол, отклоняется от прямого направления то в одну, то в другую сторону. Промаживание с элементами интенционного дрожания при пальце-носовой и указательной пробах, гиперметрия и адиадохокinesis с обеих сторон. Не может выполнить пяточно-коленную пробу. Почерк плохой, буквы неровные. Снижены суставно-мышечная и вибрационная чувствительность в дистальных отделах ног.

Поставить и обосновать клинический диагноз. Назначить лечение.

.....

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

##### 5.1. Перечень основной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1	Сосудистые, инфекционные и наследственные	0	2

	заболевания нервной системы : сборник научных трудов / Башкирский государственный медицинский институт ; общ.ред. Е. В. Шмидт, Н. А. Борисова. – Уфа : Б.и., 1978. – 231 с		
2	Справочник по формулированию клинического диагноза болезней нервной системы/ под ред. В.Н. Штока, О.С. Левина. – 2-е изд, - М.: ООО «Медицинское информационное агентство», 2013. – 504 с.	3	0
3	Справочник по формулированию клинического диагноза болезней нервной системы/ Б. А. Борисов, Ю.В. Павлов, И.Г. Смоленцева, Н.В. Федорова; под ред. В.Н. Штока, О.С. Левина. - М.: ООО «Медицинское информационное агентство», 2006. – 520 с. 0 1	0	1
4	Зинченко А.П. Наследственные формы миотонии и миотонические синдромы / А. П. Зинченко, В. С. Лобзин, И. С. Бузиновский. – Киев : Здоров'я, 1979. – 152 с.	0	2
5	Наследственные болезни : справочник / ред. Л. О. Бадалян. – Ташкент : Медицина, 1980. – 415 с	0	3
6	Гусев Е.И. Коновалов А.Н., Гехт А.Б. Неврология. Национальное руководство. – ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 1040 с.	2	1
7	Гусев Е.И. Коновалов А.Н., Гехт А.Б. Неврология. Национальное руководство. – ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 688 с.	0	1
8	Наследственные атаксии и параплегии / С. Н. Иллариошкин, Г. Е. Руденская, И. А. Иванова-Смоленская, Е. Д. Маркова, С. А. Ключников. – М. : МЕДпресс-информ, 2006. – 416 с.	1	1

## 5.2 Дополнительная литература:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1	Липовецкий, Б. М. Наследственные дислипидемии : руководство для врачей / Б. М. Липовецкий. – СПб. : СпецЛит, 2010. – 128 с.	0	1
2	Асанов, А. Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей : учебное пособие / А. Ю. Асанов, Н. С. Демикова, С. А. Морозов. – М. : Академия, 2003. – 224 с.	0	1
3	Наследственные болезни в популяциях человека / Е. К. Гинтер, Е. В. Балановская, А. М. Букина, В. А. Галкина, Г. И. Ельчинова. – М. : Медицина, 2002. – 304 с.	0	1
4	Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва : Руководство для врачей / под ред. А. М. Шамшинова. – М. : Медицина, 2001. – 528 с.	0	2
5	Наследственные коллагенопатии (клиника, диагностика, лечение и диспансеризация) / Т. И. Кадурина. – СПб. : Невский диалект, 2000. – 272 с.	0	2
6	Соколова М. Г. Орфанные наследственные нерво-	0	1

	мышечные болезни: принципы дифференцированной терапии : автореф. дис ... д-ра мед. наук : 14.01.11; 03.03.01 / М. Г. Соколова. – СПб., 2018. – 44 с.		
7	Наследственные сенсорно-вегетативные полиневропатии / О. Н. Белокопытова, Е. А. Антипенко, Д. В. Седышев, А. В. Густов // Врач : ежемесячный научно-практический и публицистический журнал / ЦКК ММА им. Сеченова И.М. – 04-04-2014. – № 4. – С. 44-46	1	0

### 5.3 Электронные образовательные ресурсы, используемые в процессе преподавания дисциплины:

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

<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>	<i>Количество пользователей</i>
Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС)	Труды профессорско-преподавательского состава ПИМУ: учебники и учебные пособия, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты.	С любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю	Не ограничено

#### 5.3.2. Доступы, приобретенные университетом

<i>№п /п</i>	<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>	<i>Количество пользователей</i>
1.	БД «Медицина. Здравоохранение (ВПО)» (ЭБС «Консультант студента»)	Учебная литература + дополнительные материалы (аудио-, видео-, интерактивные материалы, тестовые задания) для высшего медицинского и фармацевтического образования	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю	Не ограничено – до 31.12.2018)
2.	Электронная библиотечная система «BookUp»	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий	с компьютеров университета; с любого компьютера, находящегося в сети Интернет по индивидуальному логину и паролю Для чтения доступны издания, на которые оформлена подписка.	Не ограничено – до 31.12.2018
3.	Электронная медицинская библиотека «Консультант врача»	Национальные руководства по всем направлениям медицины, клинические рекомендации, учебные пособия, монографии, атласы, фармацевтические	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю	Ограничено (50 доступов) – до 31.12.2018

		справочники, аудио- и видеоматериалы, МКБ-10 и АТХ, последние публикации в зарубежных журналах с краткими аннотациями на русском языке		
4.	Электронная справочно-правовая система «Консультант Плюс»	Нормативные документы, регламентирующие деятельность медицинских и фармацевтических учреждений	с компьютеров научной библиотеки	Не ограничено
5.	Отечественные электронные периодические издания	Периодические издания медицинской тематики	с компьютеров университета на платформе НАУЧНОЙ электронной библиотеки eLIBRARY.RU Для чтения доступны издания, на которые оформлена подписка.	Не ограничено – до 31.12.2018
6.	БД Medline Complete	Зарубежная полнотекстовая база статей из научных периодических изданий и сборников медицинской и естественно-научной тематики	с компьютеров университета; с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю	Не ограничено – до 31.12.2018
7.	Электронная коллекция издательства Springer	Полнотекстовые научные издания (журналы, книги, статьи, научные протоколы, материалы конференций и др.) по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	с компьютеров университета	Не ограничено – до 31.12.2018
8.	Электронная коллекция «Freedom» на платформе Science Direct	Книги и периодические издания издательства «Elsevier» по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	с компьютеров университета	Не ограничено – до 31.12.2018
9.	БД Scopus	Международная реферативная база данных научного цитирования	с компьютеров университета	Не ограничено – до 31.12.2018
10.	БД Web of Science Core Collection	Международная реферативная база данных научного цитирования	с компьютеров университета; с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю	Не ограничено – до 31.12.2018

11.	БД Questel Orbit	Патентная база данных компании Questel	с компьютеров университета	Не ограничено – до 31.12.2018
-----	------------------	--	----------------------------	-------------------------------

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

<i>№п /п</i>	<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>	<i>Количество пользователей</i>
1.	Электронный каталог «Российская медицина» ЦНМБ Первого МГМУ им. И.М. Сеченова	Каталог включает библиографические описания на отечественные и иностранные книги, сборники трудов, материалы конференций, статьи из отечественных журналов и сборников, диссертации, авторефераты, депонированные рукописи и т.д. Тематически база данных охватывает все области медицины и смежные с ней (биология, биофизика, биохимия, психология, фармация, ветеринария и т.д.). Предоставляется возможность по трем видам поиска: базовому, расширенному и профессиональному. Полнотекстовые электронные копии документов доступны через электронный библиотечный абонемент ЦНМБ	<a href="http://www.scsml.rssi.ru/">http://www.scsml.rssi.ru/</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет. Полнотекстовые электронные копии документов доступны через электронный библиотечный абонемент ЦНМБ.	Не ограничено
2.	Федеральная электронная медицинская библиотека ЦНМБ Первого МГМУ им. И.М. Сеченова	ФЭМБ включает как полнотекстовые электронные копии печатных изданий, так и самостоятельные оригинальные электронные издания, не имеющие аналогов, зафиксированных на традиционных носителях (диссертации, авторефераты, книги, журналы и т.д.).	<a href="http://feml.scsml.rssi.ru/feml">http://feml.scsml.rssi.ru/feml</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено
3.	Электронный каталог библиотеки ДВГМУ	Каталог библиотеки Дальневосточного государственного медицинского университета включает полные библиографические описания на отечественные книги, авторефераты диссертаций и статьи из 550 отечественных медицинских и медико-биологических журналов. Система позволяет получить аннотацию и	<a href="http://www.fesmu.ru/e/lib/">http://www.fesmu.ru/e/lib/</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено

		оглавление для книг и подробные абстракты для статей.		
4.	Электронная библиотека диссертаций РГБ	Предоставляет возможность поиска диссертаций и авторефератов диссертаций.	<a href="http://diss.rsl.ru/?menu=disscatalog/">http://diss.rsl.ru/?menu=disscatalog/</a> - электронные копии авторефератов находятся в открытом доступе. Доступ к полному тексту диссертаций предоставляется в виртуальных читальных залах: электронном читальном зале НГОУНБ им. В.И. Ленина (Н. Новгород, ул. Варварская, д. 3, каб. 27, тел. 439-02-34) и зале медиаресурсов ФБ ННГУ (Н. Новгород, пр. Гагарина, д. 23, каб. 205, тел. 462-36-42).	Не ограничено
5.	Научная библиотека открытого доступа «КиберЛенинка»	Крупнейший российский информационно-аналитический портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 25 миллионов научных статей и публикаций, в том числе электронные версии более 5500 российских научно-технических журналов, из которых более 4600 журналов в открытом доступе.	<a href="https://cyberleninka.ru/about">https://cyberleninka.ru/about</a> - для работы в системе необходима регистрация. С подпиской научной библиотеки ПИМУ на закрытые журналы можно ознакомиться по адресу: <a href="http://lib.nizhgma.ru/resources/internet/epreperiod/">http://lib.nizhgma.ru/resources/internet/epreperiod/</a>	Не ограничено
6.	Федеральный институт промышленной собственности России	Открытая база данных ФИПС – база российских изобретений, полезных моделей и товарных знаков. Раздел «Информационные ресурсы» представлен информационно-поисковой системой, позволяющей находить полные тексты документов.	<a href="http://new.fips.ru/">http://new.fips.ru/</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено
7.	PubMed	Поисковая система Национальной медицинской библиотеки США для поиска публикаций по медицине и биологии в англоязычных базах данных «Medline», «PreMedline» и файлах	<a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено

		издательских описаний		
8.	Science Direct	Каталог журналов и книг издательства «Elsevier» (более 250 тысяч статей в открытом доступе)	<a href="http://www.sciencedirect.com/">http://www.sciencedirect.com/</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено
9.	World Health Organization	Доклады, обзоры, руководства, рекомендации Всемирной организации здравоохранения	<a href="http://www.who.int/en/">http://www.who.int/en/</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено
10.	BASE	Система международного проекта ORCID DE обеспечивает поиск научной информации среди 100 миллионов документов открытого доступа мировых архивных коллекций	<a href="https://www.base-search.net/">https://www.base-search.net/</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено
11.	EDP OPEN	Коллекция журналов, книг, материалов научных конференций на платформе издательства «EDP Science»	<a href="http://www.edp-open.org/">http://www.edp-open.org/</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено
12.	Proceedings of the National Academy of Science (PNAS)	Политематическая база данных научных статей Национальной академии наук США	<a href="http://www.pnas.org/">http://www.pnas.org/</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено
13.	The Online Books Page	Сайт Пенсильванского университета, предлагающий свободный доступ к полнотекстовым научным изданиям	<a href="http://onlinebooks.library.upenn.edu/">http://onlinebooks.library.upenn.edu/</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.	Не ограничено
14.	Научная электронная библиотека e-library	eLIBRARY.RU - крупнейшая в России электронная библиотека научных публикаций, обладающая богатыми возможностями поиска и анализа научной информации. Библиотека интегрирована с Российским индексом научного цитирования (РИНЦ) - созданным по заказу Минобрнауки РФ бесплатным общедоступным инструментом измерения публикационной активности ученых и организаций.	<a href="https://elibrary.ru/">https://elibrary.ru/</a> - с любого компьютера, находящегося в сети Интернет. Необходима регистрация.	Не ограничено
15.	Web of science	Ведущая международная реферативная база данных научного цитирования «Web of Science Core Collection» охватывает публикации по естественным, техническим,	<a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a> - с компьютеров университета доступ свободный. Для доступа с внешних	

		общественным, гуманитарным наукам; обладает встроенными возможностями поиска, анализа и управления библиографической информацией.	IP-адресов требуется персональная регистрация. В дальнейшем можно работать под своим паролем и логином с любого компьютера.	
16.	Консультант врача	Электронная библиотека «Консультант врача» включает: - национальные руководства по всем направлениям медицины - клинические рекомендации - учебные пособия - монографии - атласы - фармацевтические справочники	<a href="http://www.rosmedlib.ru/">http://www.rosmedlib.ru/</a> - для получения доступа к необходимо пройти персональную регистрацию с компьютеров научной библиотеки или университета. В дальнейшем можно работать с любого компьютера или мобильного устройства.	

#### **5.4. Образовательные технологии в интерактивной форме, используемые в процессе преподавания дисциплины:**

В соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки и реализации компетентностного подхода, в учебном процессе изучения дисциплины предусматривается использование:

##### ***Традиционных форм и методов обучения:***

Чтение лекций;

Проведение семинаров и клинических практических занятий;

Посещение и участие в клинических конференциях;

##### ***Активных и интерактивных форм проведения занятий (IT-методы):***

Деловых ролевых игр;

Разбор реальных клинических ситуаций (case-study);

Решение клинических ситуационных задач (case-study);

Подготовка и защита рефератов;

Использование системы интерактивного опроса с индивидуальными пультами.

<b>№</b>	<b>Наименование раздела</b>	<b>Формы занятий с исп-м активных и интерактивных образ-х технологий</b>	<b>Трудоемкость (час)</b>
<b>1</b>	Болезнь Гентингтона.	Ролевая игра (врач-больной) с моделированием различных методов исследования	<b>1</b>
<b>2</b>	Острая перемежающаяся порфирия.	Ролевая игра (врач-больной) с моделированием различных вариантов неотложных состояний нервной системы	<b>1</b>
<b>3</b>	Болезнь Фридрайха.	Решение клинических	<b>1</b>

		ситуационных задач (case-study)	
--	--	---------------------------------	--

Примеры образовательных технологий в интерактивной форме:

### 1. Решение клинической ситуационной задачи

К вам обратилась больная с жалобами на судорожные приступы с выключением сознания, частую приступообразную головную боль с акцентом в лобно-височной области.

Анамнез заболевания: с 14 лет беспокоит частая приступообразная головная боль с преобладанием в лобно-височных отделах продолжительностью от нескольких часов до 1-2 суток.

С 25-летнего возраста до приступа головной боли несколько раз отмечались онемение правой руки, а также легкая слабость правой кисти в течение 3—4 часов. Затем начинались приступы

С судорогами, падением и выключением сознания на 2-3 мин.

Соматический статус: масса тела 62 кг, рост 168 см. На коже туловища и конечностей определяются множественные (более 10) мелкие пятна цвета "кофе с молоком", местами сливные, диаметром от 0,5 до 5 см; в аксиллярной области заметны мелкие пятна типа веснушек. Единичные мелкие нейрофибромы на коже спины. Короткая шея. Кифосколиоз грудного отдела позвоночника.

Неврологический статус: недостаточность функции VII и XII пар черепных нервов справа по центральному типу. Парезов нет. Выявляется сухожильная незначительная гиперрефлексия с преобладанием справа. Стопные и кистевые патологические рефлексы справа. Парезов в конечностях нет. Нарушения чувствительности отсутствуют. Убедительных расстройств координации движений не выявлено. Интеллект сохранен. Речевая функция не нарушена. Повышен уровень тревожности; ипохондричен.

Консультация окулиста: на радужной оболочке определяются узелки Лиша.

Аспиранты с использованием субъективных и объективных симптомов заболевания, указанных в ситуационной задаче, проводят дифференциальный диагноз между заболеваниями нервной системы. Сформулировав диагноз и дав его обоснование, аспирант раскрывает алгоритм диагностики и лечения больного с учетом стандартов.

### 6. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Преподавание дисциплины осуществляется на базе государственного учреждения здравоохранения - Нижегородской Областной клинической больницы им. Н.А. Семашко.

1. Кафедра располагает 4 учебными комнатами, а для чтения отдельных лекций используется лекционный зал больницы.

2. Практические занятия с аспирантами осуществляются на базе 1-го и 2-го отделения неврологии с использованием палат, смотровых комнат, перевязочного и процедурного кабинета.

3. Библиотечный фонд ПИМУ.

Перечень оборудования, необходимого для проведения аудиторных занятий по дисциплине.

- Компьютер с программным обеспечением для Windows XP;
- Пакет прикладных программ Statistica 6.0 и Microsoft Excel;
- Компьютерная сеть Интернет;
- Набор рентгенограмм.
- Атлас «Портретная диагностика основных заболеваний нервной системы».
- Видеофильмы «Профилактика нервных болезней», «Вертеброневрология», «Атаксии»,

«Болезнь Гентингтона», «Диагностика деменции».

- Аппарат интерактивного опроса с 40 пультами.

- Стенды.

- Мультимедийные комплексы (ноутбук, проектор, экран) – 3 штуки.

- Программное обеспечение и Интернет-ресурсы: [www.neurology.ru](http://www.neurology.ru), [www.nabi.ru](http://www.nabi.ru),  
[www.veinclinic.ru](http://www.veinclinic.ru), [www.painclinic.ru](http://www.painclinic.ru).