

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

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

По дисциплине «Наследственная патология в клинике нервных
болезней»

направление подготовки 31.06.01 Клиническая медицина
направленность «Нервные болезни»

Квалификация выпускника:
Исследователь. Преподаватель-исследователь

Форма обучения:
очная / заочная

Н.Новгород
2018

Фонд оценочных средств по дисциплине «Болевые синдромы в неврологии» предназначен для контроля знаний по программе подготовки кадров высшей квалификации в аспирантуре по направлению подготовки 31.06.01- Клиническая медицина и направленности «Нервные болезни».

Текущий контроль по дисциплине «Наследственная патология в клинике нервных болезней» осуществляется в течение всего срока освоения данной дисциплины.

Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине «Наследственная патология в клинике нервных болезней» проводится по итогам обучения и является обязательной.

1. Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине «Наследственная патология в клинике нервных болезней»

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Наименование оценочного средства	
				Вид	Количество
1	Хромосомные болезни. Болезни обмена с ранним поражением нервной системы	УК-1	Знать: методы анализа современных научных достижений в области хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы	коллоквиум	2
			Уметь: анализировать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и практических задач в области хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы	собеседование по ситуационным задачам	1
				тестирование компьютерное	2
			Владеть: организацией прикладных научных исследований в области хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы	реферат	4
		УК-4	Знать: современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы	коллоквиум	2
			Уметь: использовать современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы	собеседование по ситуационным задачам	1
				тестирование компьютерное	2
			Владеть: целостным системным научным мировоззрением с использованием знаний в области хромосомных	Реферат	4

		болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы			
УК-5	Знать: этические нормы профессиональной деятельности врача-невролога в области диагностики хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы		коллоквиум	2	
			собеседование по ситуационным задачам	1	
		Уметь: планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития в области диагностики хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы		тестирование компьютерное	2
		Владеть: Методами планирования собственного профессионального и личностного развития в области диагностики хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы		реферат	4
ОПК-4	Знать: основы организации проведения прикладных научных исследований в области диагностики хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы		коллоквиум	2	
		Уметь: проводить прикладные научные исследования в области диагностики хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы		собеседование по ситуационным задачам	1
				тестирование компьютерное	2
		Владеть: внедрять разработанные методы и методики в области неврологии, направленные на охрану здоровья граждан в области диагностики хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы		Реферат	4
ОПК-5	Знать: возможности использования лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных в области диагностики хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы		коллоквиум	2	
		Уметь: использовать лабораторную и инструментальную базы для получения научных данных в области диагностики хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы		собеседование по ситуационным задачам	1
				тестирование компьютерное	2
		Владеть: Основами лабораторной и инструментальной диагностики		Реферат	4

			хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы		
		ПК-5	Знать: основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики, современные методы лечения при болевых синдромах в неврологии	коллоквиум	2
			Уметь: применять в исследовательской и педагогической деятельности основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы	собеседование по ситуационным задачам	1
			Владеть: основными современными методами диагностики хромосомных болезней, болезней обмена с ранним поражением нервной системы	Реферат	4
2	Липидозы. Ганглиозидозы. Болезнь Фабри. Мукополисахаридозы. Медико-генетическое консультирование.	УК-1	Знать: методы анализа современных научных достижений в области лизосомных болезней накопления	коллоквиум	3
			Уметь: анализировать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и практических задач в области лизосомных болезней накопления	тестирование компьютерное	2
			Владеть: организацией прикладных научных исследований в области лизосомных болезней накопления; основными понятиями, методами и критериями дифференциальной диагностики лизосомных болезней накопления	Реферат	4
		УК-4	Знать: современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области лечения болевых синдромов при заболеваниях периферической нервной системы.	коллоквиум	3
			Уметь: использовать современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области лизосомных болезней накопления	тестирование компьютерное	2
			Владеть: целостным системным научным мировоззрением с использованием знаний в области лизосомных болезней накопления	Реферат	4
		УК-5	Знать: этические нормы профессиональной деятельности врача-невролога в области диагностики лизосомных болезней накопления	коллоквиум	3

			Уметь: планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития в области диагностики лизосомных болезней накопления	тестирование компьютерное	2
			Владеть: Методами планирования собственного профессионального и личностного развития в области диагностики лизосомных болезней накопления	Реферат	4
		ОПК-4	Знать: основы организации проведения прикладных научных исследований в области диагностики лизосомных болезней накопления	коллоквиум	3
			Уметь: проводить прикладные научные исследований в области диагностики лизосомных болезней накопления	тестирование компьютерное	2
			Владеть: внедрять разработанные методы и методики в области неврологии, направленные на охрану здоровья граждан в области диагностики лизосомных болезней накопления	Реферат	4
		ОПК-5	Знать: возможности использования лабораторной и инструментальной базы для получения лечения болевых синдромов при заболеваниях периферической нервной системы.	коллоквиум	3
			Уметь: использовать лабораторную и инструментальную базы для получения научных данных в области диагностики лизосомных болезней накопления	тестирование компьютерное	2
			Владеть: Основами лабораторной и инструментальной диагностики лизосомных болезней накопления	Реферат	4
		ПК-5	Знать: основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики лизосомных болезней накопления	коллоквиум	3
			Уметь: применять в исследовательской и педагогической деятельности основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики лизосомных болезней накопления	тестирование компьютерное	2
			Владеть: основными современными методами диагностики лизосомных болезней накопления	Реферат	4
3	Миотония Томсена. Миотоническая дистрофия. Пароксизмальная	УК-1	Знать: методы анализа современных научных достижений в области диагностики и лечения миотонии Томсена,	коллоквиум	6

миоплегия		миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии		
		Уметь: анализировать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и практических задач в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	собеседование по ситуационным задачам	2
		Владеть: основными понятиями, методами и критериями дифференциальной диагностики, современными методами лечения в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	Реферат	3
	УК-4	Знать: современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	коллоквиум	6
		Уметь: использовать современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	собеседование по ситуационным задачам	2
		Владеть: целостным системным научным мировоззрением с использованием знаний в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	Реферат	3
	УК-5	Знать: этические нормы профессиональной деятельности врача-невролога в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	коллоквиум	6
		Уметь: планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	собеседование по ситуационным задачам	2
		Владеть: Методами планирования собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	Реферат	3
	ОПК-4	Знать:	коллоквиум	6

			основы организации проведения прикладных научных исследований в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии		
			Уметь: проводить прикладные научные исследований в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	собеседование по ситуационным задачам	2
			Владеть: внедрять разработанные методы и методики в области неврологии, направленные на охрану здоровья граждан в области диагностики и лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	Реферат	3
		ОПК-5	Знать: возможности использования лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных в области диагностики миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	коллоквиум	6
			Уметь: использовать лабораторную и инструментальную базы для получения научных данных в области диагностики миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	собеседование по ситуационным задачам	2
			Владеть: Основами лабораторной и инструментальной диагностики миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	Реферат	3
		ПК-5	Знать: основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики миопатического синдрома	коллоквиум	6
			Уметь: применять в исследовательской и педагогической деятельности основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики, современные методы лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	собеседование по ситуационным задачам	2
			Владеть: основными современными методами лечения миотонии Томсена, миотонической дистрофии, пароксизмальной миоплегии	Реферат	3
4	Острая перемежающаяся	УК-1	Знать: методы анализа современных научных	коллоквиум	4

порфирия. Неврологические синдромы. Неотложная помощь.		достижений в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии		
		Уметь: анализировать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и практических задач в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии	собеседование по ситуационным задачам	1
		Владеть: организацией прикладных научных исследований в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии	Реферат	3
	УК-4	Знать: современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии	коллоквиум	4
		Уметь: использовать современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии	собеседование по ситуационным задачам	1
		Владеть: целостным системным научным мировоззрением с использованием знаний в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии	Реферат	3
	УК-5	Знать: этические нормы профессиональной деятельности врача-невролога в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии	коллоквиум	4
		Уметь: планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии	собеседование по ситуационным задачам	1
		Владеть: Методами планирования собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии	Реферат	3
	ОПК-4	Знать: основы организации проведения прикладных научных исследований в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии	коллоквиум	4
		Уметь: проводить прикладные научные исследований в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии	собеседование по ситуационным задачам	1
		Владеть: внедрять разработанные методы и	Реферат	3

			методики в области нейрохирургии, направленные на охрану здоровья граждан в области диагностики и лечения острой перемежающейся порфирии		
		ОПК-5	Знать: возможности использования лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных в области острой перемежающейся порфирии	коллоквиум	4
			Уметь: использовать лабораторную и инструментальную базы для получения научных данных в области острой перемежающейся порфирии	собеседование по ситуационным задачам	1
			Владеть: Основами лабораторной и инструментальной диагностики острой перемежающейся порфирии	Реферат	3
		ПК-5	Знать: современные методы лечения острой перемежающейся порфирии	коллоквиум	4
			Уметь: применять в исследовательской и педагогической деятельности современные методы лечения острой перемежающейся порфирии	собеседование по ситуационным задачам	1
			Владеть: основными современными методами лечения острой перемежающейся порфирии	Реферат	3
5	Прогрессирующие мышечные дистрофии Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	УК-1	Знать: методы анализа современных научных достижений в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	коллоквиум	3
			Уметь: анализировать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и практических задач в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	собеседование по ситуационным задачам	1
			Владеть: организацией прикладных научных исследований в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	Реферат	2
		УК-4	Знать: современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	коллоквиум	3

		Уметь: использовать современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	собеседование по ситуационным задачам	1
		Владеть: целостным системным научным мировоззрением с использованием знаний в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	Реферат	2
	УК-5	Знать: этические нормы профессиональной деятельности врача-невролога в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	коллоквиум	3
		Уметь: планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	собеседование по ситуационным задачам	1
		Владеть: Методами планирования собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	Реферат	2
	ОПК-4	Знать: основы организации проведения прикладных научных исследований в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	коллоквиум	3
		Уметь: проводить прикладные научные исследования в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	собеседование по ситуационным задачам	1
		Владеть: внедрять разработанные методы и методики в области нейрохирургии, направленные на охрану здоровья граждан в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	Реферат	2
	ОПК-5	Знать: возможности использования лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных	коллоквиум	3

			диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина		
			Уметь: использовать лабораторную и инструментальную базы для получения научных данных в области диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	собеседование по ситуационным задачам	1
			Владеть: Основами лабораторной и инструментальной диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	Реферат	2
		ПК-5	Знать: современные методы диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	коллоквиум	3
			Уметь: применять в исследовательской и педагогической деятельности современные методы диагностики и лечения цефалгического синдрома	собеседование по ситуационным задачам	1
			Владеть: основными современными методами диагностики и лечения прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина	Реферат	2
6	Врожденные миопатии. Спинальные амиотрофии Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер. Наследственные полиневропатии.	УК-1	Знать: методы анализа современных научных достижений в области диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	коллоквиум	3
			Уметь: анализировать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и практических задач в области диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	собеседование по ситуационным задачам	2
				Компьютерное тестирование	5
			Владеть: организацией прикладных научных исследований в области диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	Реферат	3
		УК-4	Знать: современные методы и технологии научной коммуникации на русском и	коллоквиум	3

		английском языках в области диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.		
		Уметь: использовать современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	собеседование по ситуационным задачам	2
			Компьютерное тестирование	5
		Владеть: целостным системным научным мировоззрением с использованием знаний в области диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	Реферат	3
	УК-5	Знать: этические нормы профессиональной деятельности врача-невролога в области диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	коллоквиум	3
		Уметь: планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	собеседование по ситуационным задачам	2
			Компьютерное тестирование	5
		Владеть: Методами планирования собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	Реферат	3
	ОПК-4	Знать: основы организации проведения прикладных научных исследований в области диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	коллоквиум	3
		Уметь: проводить прикладные научные исследования в области диагностики и лечения врожденных миопатий,	собеседование по ситуационным задачам	2

			спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	Компьютерное тестирование	5
			Владеть: внедрять разработанные методы и методики в области диагностики и лечения лицевого боли	Реферат	3
		ОПК-5	Знать: возможности использования лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	коллоквиум	3
			Уметь: использовать лабораторную и инструментальную базы для получения научных данных диагностики и лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	собеседование по ситуационным задачам	2
				Компьютерное тестирование	5
			Владеть: Основами лабораторной и инструментальной диагностики врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	Реферат	3
		ПК-5	Знать: современные методы лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	коллоквиум	3
			Уметь: применять в исследовательской и педагогической деятельности современные методы лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	собеседование по ситуационным задачам	2
				Компьютерное тестирование	5
			Владеть: основными современными методами лечения врожденных миопатий, спинальных амиотрофий Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер, наследственных полиневропатий.	Реферат	3
7	Гепато-церебральная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова). Оливопонтоцеребеллярные дегенерации.	УК-1	Знать: методы анализа современных научных достижений в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellарной дегенерации.	коллоквиум	10
			Уметь: анализировать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и	собеседование по ситуационным задачам	3

		практических задач в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.		
		Владеть: организацией прикладных научных исследований в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	Реферат	4
	УК-4	Знать: современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	коллоквиум	10
		Уметь: использовать современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	собеседование по ситуационным задачам	3
		Владеть: целостным системным научным мировоззрением с использованием знаний в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	Реферат	4
	УК-5	Знать: этические нормы профессиональной деятельности врача-нейрохирурга в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	коллоквиум	10
		Уметь: планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	собеседование по ситуационным задачам	3
		Владеть: Методами планирования собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	Реферат	4
	ОПК-4	Знать: основы организации проведения прикладных научных исследований в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	коллоквиум	10

			дегенерации.		
			Уметь: проводить прикладные научные исследования в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	собеседование по ситуационным задачам	3
			Владеть: внедрять разработанные методы и методики в области неврологии, направленные на охрану здоровья граждан в области диагностики и лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	Реферат	4
		ОПК-5	Знать: возможности использования лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных в области диагностики гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	коллоквиум	10
			Уметь: использовать лабораторную и инструментальную базы для получения научных данных в области диагностики гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	собеседование по ситуационным задачам	3
			Владеть: Основами лабораторной и инструментальной диагностики при гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	Реферат	4
		ПК-5	Знать: основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	коллоквиум	10
			Уметь: применять в исследовательской и педагогической деятельности основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики, современные методы лечения гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	собеседование по ситуационным задачам	3
			Владеть: основными современными методами лечения при гепато-церебральной дистрофии, оливопонтocerebellярной дегенерации.	Реферат	4
8	Болезнь Гентингтона. Спино-церебеллярные атаксии. Болезнь Фридрейха.	УК-1	Знать: методы анализа современных научных достижений в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического	коллоквиум	10

Семейный спастический паралич Штрюмпеля.		паралича Штрюмпеля.		
		Уметь: анализировать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и практических задач в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	собеседование по ситуационным задачам	3
		Владеть: организацией прикладных научных исследований в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	Реферат	4
	УК-4	Знать: современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	коллоквиум	10
		Уметь: использовать современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	собеседование по ситуационным задачам	3
		Владеть: целостным системным научным мировоззрением с использованием знаний в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	Реферат	4
	УК-5	Знать: этические нормы профессиональной деятельности врача-невролога в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	коллоквиум	10
		Уметь: планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	собеседование по ситуационным задачам	3
		Владеть:	Реферат	4

		Методами планирования собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.		
	ОПК-4	Знать: основы организации проведения прикладных научных исследований в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	коллоквиум	10
		Уметь: проводить прикладные научные исследования в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	собеседование по ситуационным задачам	3
		Владеть: внедрять разработанные методы и методики в области неврологии, направленные на охрану здоровья граждан в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	Реферат	4
	ОПК-5	Знать: возможности использования лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных в области диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	коллоквиум	10
		Уметь: использовать лабораторную и инструментальную базы для получения научных данных в области лечения болевых синдромов при заболеваниях нервной системы	собеседование по ситуационным задачам	3
		Владеть: Основами лабораторной и инструментальной диагностики при болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	Реферат	4
	ПК-5	Знать: основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	коллоквиум	10
		Уметь: применять в исследовательской и	собеседование по ситуационным	3

			педагогической деятельности основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	задачам	
			Владеть: основными современными методами диагностики и лечения болезни Гентингтона, спино-церебеллярных атаксий, болезни Фридрейха, семейного спастического паралича Штрюмпеля.	Реферат	4
9	Миоклонус-эпилепсия Ундферрихта-Лундборга.	УК-1	Знать: методы анализа современных научных достижений в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	коллоквиум	10
			Уметь: анализировать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и практических задач в области диагностики и миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	собеседование по ситуационным задачам	3
			Владеть: организацией прикладных научных исследований в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	Реферат	4
		УК-4	Знать: современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	коллоквиум	10
			Уметь: использовать современные методы и технологии научной коммуникации на русском и английском языках в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	собеседование по ситуационным задачам	3
			Владеть: целостным системным научным мировоззрением с использованием знаний в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	Реферат	4
		УК-5	Знать: этические нормы профессиональной деятельности врача-невролога в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	коллоквиум	10
			Уметь: планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	собеседование по ситуационным задачам	3

		Владеть: Методами планирования собственного профессионального и личностного развития в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	Реферат	4
	ОПК-4	Знать: основы организации проведения прикладных научных исследований в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	коллоквиум	10
		Уметь: проводить прикладные научные исследований в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	собеседование по ситуационным задачам	3
		Владеть: внедрять разработанные методы и методики в области неврологии, направленные на охрану здоровья граждан в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	Реферат	4
	ОПК-5	Знать: возможности использования лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных в области диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	коллоквиум	10
		Уметь: использовать лабораторную и инструментальную базы для получения научных данных в области миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	собеседование по ситуационным задачам	3
		Владеть: Основами лабораторной и инструментальной диагностики при миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	Реферат	4
	ПК-5	Знать: основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	коллоквиум	10
		Уметь: применять в исследовательской и педагогической деятельности основные понятия, методы и критерии дифференциальной диагностики миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	собеседование по ситуационным задачам	3
		Владеть: основными современными методами диагностики и лечения миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга.	Реферат	4

2. Критерии и шкала оценивания

<i>Код компетенции</i>	<i>Оценка 5 «отлично»</i>	<i>Оценка 4 «хорошо»</i>	<i>Оценка 3 «удовлетворительно»</i>	<i>Оценка 2 «неудовлетворительно»</i>
	<i>глубокое усвоение программного материала, логически стройное его изложение, дискуссионность данной проблематики, умение связать теорию с возможностями ее применения на практике, свободное решение задач и обоснование принятого решения, владение методологией и методиками исследований, методами моделирования</i>	<i>твердые знания программного материала, допустимы несущественные неточности в ответе на вопрос, правильное применение теоретических положений при решении вопросов и задач, умение выбирать конкретные методы решения сложных задач, используя методы сбора, расчета, анализа, классификации, интерпретации данных, самостоятельно применяя математический и статистический аппарат</i>	<i>знание основного материала, допустимы неточности в ответе на вопросы, нарушение логической последовательности в изложении программного материала, умение решать простые задачи на основе базовых знаний и заданных алгоритмов действий, испытывать затруднения при решении практических задач</i>	<i>незнание значительной части программного материала, неумение даже с помощью преподавателя сформулировать правильные ответы на задаваемые вопросы, невыполнение практических заданий</i>

3. Оценочные средства

(полный перечень оценочных средств)

Контролируемый раздел дисциплины «Наследственная патология в клинике нервных болезней»

3.1. Текущий контроль

3.1.1. Контролируемый раздел «Хромосомные болезни. Болезни обмена с ранним поражением нервной системы», формируемые компетенции УК-1, ОПК-4, ОПК-5

3.1.1.1. Тестовые задания для контроля компетенции УК-1:

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

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

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

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

5. Пробандом называют:

- А. Здорового носителя мутантного гена
- Б. Больного носителя мутантного гена
- В. Здорового родителя больного с признаками наследственного заболевания
- Г. Ребенка, больного наследственным заболеванием

3.1.1.2. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-4:

6. Сибсом называют:

- А. Здорового родителя больного наследственным заболеванием
- Б. Ребенка больного наследственным заболеванием
- В. Родного брата или сестру (но не близнецов) больного наследственным заболеванием
- Г. Верно А и В
- Д. Верно Б и В

7. Фенотип — это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено:

- А. Действием доминантного гена
- Б. Действием рецессивного гена
- В. Взаимодействием генотипа с факторами среды
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

8. Кариотип — это совокупность особенностей хромосомного набора (комплекса) клетки, определяющаяся:

- А. Числом половых хромосом
- Б. Формой хромосом
- В. Структурой хромосом

- Г. Всем перечисленным
- Д. Верно А и Б

9. Аутосомно-доминантный тип наследования отличается:

- А. Преимущественным поражением лиц мужского пола
- Б. Преобладанием в поколении больных членов семьи
- В. Проявлением патологического наследуемого признака во всех поколениях без пропуска
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

10. Аутосомно-рецессивный тип наследования отличается тем, что:

- А. Соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1
- Б. Заболевание не связано с кровным родством
- В. Родители первого выявленного больного клинически здоровы
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

3.1.1.3. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-5:

9. Аутосомно-доминантный тип наследования отличается:

- А. Преимущественным поражением лиц мужского пола
- Б. Преобладанием в поколении больных членов семьи
- В. Проявлением патологического наследуемого признака во всех поколениях без пропуска
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

10. Аутосомно-рецессивный тип наследования отличается тем, что:

- А. Соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1
- Б. Заболевание не связано с кровным родством
- В. Родители первого выявленного больного клинически здоровы
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

11. Рецессивный тип наследования, связанный с X-хромосомой (сцепленный с полом), отличается тем, что:

- А. Соотношение больных мужчин в каждом поколении равно 2:1
- Б. Заболевают только мужчины
- В. Заболевают только женщины
- Г. Признаки болезни обязательно находят у матери пробанда
- Д. Неверно все перечисленное

12. Причиной хромосомных заболеваний могут быть:

- А. Изменения числа хромосом
- Б. Изменение размера хромосом
- В. Нарушения структуры хромосом
- Г. Влияние факторов внешней среды
- Д. Верно А, Б и В
- Е. Все перечисленное

13. Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:

- А. Нарушения психического развития
- Б. Нарушения физического развития

- В. Множественные пороки развития
- Г. Все перечисленные

3.1.2. Контролируемый отдел «Липидозы. Ганглиозидозы. Болезнь Фабри. Мукополисахаридозы. Медико-генетическое консультирование»

3.1.2.1. Тестовые задания для контроля компетенции УК-1:

9. Аутосомно-доминантный тип наследования отличается:
- А. Преимущественным поражением лиц мужского пола
 - Б. Преобладанием в поколении больных членов семьи
 - В. Проявлением патологического наследуемого признака во всех поколениях без пропуска
 - Г. Верно А и Б
 - Д. Верно Б и В

10. Аутосомно-рецессивный тип наследования отличается тем, что:
- А. Соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1
 - Б. Заболевание не связано с кровным родством
 - В. Родители первого выявленного больного клинически здоровы
 - Г. Верно А и Б
 - Д. Верно Б и В

11. Рецессивный тип наследования, связанный с X-хромосомой (сцепленный с полом), отличается тем, что:
- А. Соотношение больных мужчин в каждом поколении равно 2:1
 - Б. Заболевают только мужчины
 - В. Заболевают только женщины
 - Г. Признаки болезни обязательно находят у матери пробанда
 - Д. Неверно все перечисленное

12. Причиной хромосомных заболеваний могут быть:
- А. Изменения числа хромосом
 - Б. Изменение размера хромосом
 - В. Нарушения структуры хромосом
 - Г. Влияние факторов внешней среды
 - Д. Верно А, Б и В
 - Е. Все перечисленное

13. Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:
- А. Нарушения психического развития
 - Б. Нарушения физического развития
 - В. Множественные пороки развития
 - Г. Все перечисленные

3.1.2.2. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-4:

9. Аутосомно-доминантный тип наследования отличается:
- А. Преимущественным поражением лиц мужского пола
 - Б. Преобладанием в поколении больных членов семьи
 - В. Проявлением патологического наследуемого признака во всех поколениях без пропуска
 - Г. Верно А и Б

Д. Верно Б и В

10. Аутосомно-рецессивный тип наследования отличается тем, что:

- А. Соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1
- Б. Заболевание не связано с кровным родством
- В. Родители первого выявленного больного клинически здоровы
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

11. Рецессивный тип наследования, связанный с X-хромосомой (сцепленный с полом), отличается тем, что:

- А. Соотношение больных мужчин в каждом поколении равно 2:1
- Б. Заболевают только мужчины
- В. Заболевают только женщины
- Г. Признаки болезни обязательно находят у матери пробанда
- Д. Неверно все перечисленное

12. Причиной хромосомных заболеваний могут быть:

- А. Изменения числа хромосом
- Б. Изменение размера хромосом
- В. Нарушения структуры хромосом
- Г. Влияние факторов внешней среды
- Д. Верно А, Б и В
- Е. Все перечисленное

13. Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:

- А. Нарушения психического развития
- Б. Нарушения физического развития
- В. Множественные пороки развития
- Г. Все перечисленные

3.1.2.3. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-5:

14. Индуцированный мутагенез вызывают следующие факторы:

- А. Ультрафиолетовое излучение
- Б. Ионизирующее излучение
- В. Химические вещества
- Г. Вирусы
- Д. Все перечисленные факторы
- Е. Верно Б и Г

15. В основу классификации наследственных болезней, учитывающей их генетическую природу, положены особенности:

- А. Генных мутаций
- Б. Хромосомных мутаций
- В. Количественных изменений хромосом
- Г. Верно А и В
- Д. Все перечисленное

16. Основным биохимическим признаком фенилкетонурии является повышение содержания:

- А. Ванилилминдальной кислоты

- Б. Диоксифенилуксусной кислоты
- В. Дигидроксифенилэтанола
- Г. Фенилширвиноградной кислоты
- Д. Всего перечисленного
- Е. Верно Б и В

17. Для клинических проявлений гликогеновой миопатии (болезни Мак-Ардля) характерно наличие:

- А. Болезненных спазмов мышц
- Б. Патологической мышечной утомляемости
- В. Псевдогипертрофии мышц голени
- Г. Верно А и Б
- Д. Всего перечисленного

18. При поздней форме амавротической идиопатии Куфса у взрослых наблюдают:

- А. Глухоту
- Б. Эпилептические припадки
- В. Экстрапирамидные нарушения
- Г. Мозжечковые нарушения
- Д. Верно А и Б
- Е. Все перечисленное

3.1.4. Контролируемый раздел «Острая перемежающаяся порфирия. Неврологические синдромы. Неотложная помощь», формируемые компетенции УК-1, ОПК-4, ОПК-5

3.1.4.1. Тестовые задания для контроля компетенции УК-1:

19. Для болезни Дауна характерно сочетание следующих признаков:

- А. Округлый череп, готическое небо, синдактилия, гипотония мышц
- Б. Долихоцефалия, расщепление неба, арахнодактилия, гипертонус мышц
- В. Краниостенотический череп, заячья губа, наличие VI пальца, хореоатетоз
- Г. Наблюдается сочетание любых перечисленных признаков

20. Поражение нервной системы при лейкодистрофии происходит в результате:

- А. Избыточного накопления липидов в нервных клетках
- Б. Утраты липидов нервными клетками
- В. Нарушение образования миелина
- Г. Всего перечисленного
- Д. Верно А и В

21. Для порфирии является характерным наличие:

- А. Абдоминальных болей
- Б. Синдрома полиневропатии
- В. Порфобилиногена в моче
- Г. Всего перечисленного
- Д. Верно Б и В

3.1.4.2. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-4:

19. Для болезни Дауна характерно сочетание следующих признаков:

- А. Округлый череп, готическое небо, синдактилия, гипотония мышц

- Б. Долихоцефалия, расщепление неба, арахнодактилия, гипертонус мышц
- В. Краниостенотический череп, заячья губа, наличие VI пальца, хореоатетоз
- Г. Наблюдается сочетание любых перечисленных признаков

20. Поражение нервной системы при лейкодистрофии происходит в результате:

- А. Избыточного накопления липидов в нервных клетках
- Б. Утраты липидов нервными клетками
- В. Нарушение образования миелина
- Г. Всего перечисленного
- Д. Верно А и В

21. Для порфирии является характерным наличие:

- А. Абдоминальных болей
- Б. Синдрома полиневропатии
- В. Порфобилиногена в моче
- Г. Всего перечисленного
- Д. Верно Б и В

3.1.4.3. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-5:

19. Для болезни Дауна характерно сочетание следующих признаков:

- А. Округлый череп, готическое небо, синдактилия, гипотония мышц
- Б. Долихоцефалия, расщепление неба, арахнодактилия, гипертонус мышц
- В. Краниостенотический череп, заячья губа, наличие VI пальца, хореоатетоз
- Г. Наблюдается сочетание любых перечисленных признаков

20. Поражение нервной системы при лейкодистрофии происходит в результате:

- А. Избыточного накопления липидов в нервных клетках
- Б. Утраты липидов нервными клетками
- В. Нарушение образования миелина
- Г. Всего перечисленного
- Д. Верно А и В

21. Для порфирии является характерным наличие:

- А. Абдоминальных болей
- Б. Синдрома полиневропатии
- В. Порфобилиногена в моче
- Г. Всего перечисленного
- Д. Верно Б и В

3.1.5. Контролируемый раздел «Прогрессирующие мышечные дистрофии Дюшенна, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина», формируемые компетенции УК-1, ОПК-4, ОПК-5

3.1.5.1. Тестовые задания для контроля компетенции УК-1:

19. Для болезни Дауна характерно сочетание следующих признаков:

- А. Округлый череп, готическое небо, синдактилия, гипотония мышц
- Б. Долихоцефалия, расщепление неба, арахнодактилия, гипертонус мышц
- В. Краниостенотический череп, заячья губа, наличие VI пальца, хореоатетоз
- Г. Наблюдается сочетание любых перечисленных признаков

20. Поражение нервной системы при лейкодистрофии происходит в результате:

- А. Избыточного накопления липидов в нервных клетках
- Б. Утраты липидов нервными клетками
- В. Нарушение образования миелина
- Г. Всего перечисленного
- Д. Верно А и В

21. Для порфирии является характерным наличие:

- А. Абдоминальных болей
- Б. Синдрома полиневропатии
- В. Порфобилиногена в моче
- Г. Всего перечисленного
- Д. Верно Б и В

3.1.5.2. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-4:

3.1.5.3. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-5:

3.1.6. Контролируемый раздел «Врожденные миопатии. Спинальные амиотрофии Верднига-Гоффмана, Кугельбергер-Веландер. Наследственные полинейропатии», формируемые компетенции УК-1, ОПК-4, ОПК-5

3.1.6.1. Тестовые задания для контроля компетенции УК-1:

22. Прогрессирующие мышечные дистрофии обусловлены поражением:

- А. Цереброспинальных пирамидных путей
- Б. Мотонейронов передних рогов спинного мозга
- В. Периферического двигательного нейрона
- Г. Верно Б и В
- Д. Всего перечисленного
- Е. Ничего из перечисленного

23. Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана наследуется:

- А. По аутосомно-доминантному типу
- Б. По аутосомно-рецессивному типу
- В. По рецессивному типу, сцепленному с полом (X-хромосома)
- Г. По доминантному типу, сцепленному с полом
- Д. Верно А и Г

24. Изменение контура ног по типу «опрокинутой бутылки» обусловлено изменением массы мышц:

- А. При наследственной моторно-сенсорной полиневропатии
- Б. При мышечной дистрофии Эрба
- В. При мышечной дистрофии Беккера-Киннера
- Г. При спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландер

25. Наследственная моторно-сенсорная полиневропатия обусловлена первичным поражением:

- А. Передних рогов спинного мозга
- Б. Периферических нервных волокон
- В. Мышц дистальных отделов конечностей
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

26. Тип наследования при наследственной моторно-сенсорной полиневропатии характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Верно все перечисленное

3.1.6.2. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-4:

22. Прогрессирующие мышечные дистрофии обусловлены поражением:

- А. Цереброспинальных пирамидных путей
- Б. Мотонейронов передних рогов спинного мозга
- В. Периферического двигательного нейрона
- Г. Верно Б и В
- Д. Всего перечисленного
- Е. Ничего из перечисленного

23. Спинальная амиотрофия Верднига-Гофманна наследуется:

- А. По аутосомно-доминантному типу
- Б. По аутосомно-рецессивному типу
- В. По рецессивному типу, сцепленному с полом (X-хромосома)
- Г. По доминантному типу, сцепленному с полом
- Д. Верно А и Г

24. Изменение контура ног по типу «опрокинутой бутылки» обусловлено изменением массы мышц:

- А. При наследственной моторно-сенсорной полиневропатии
- Б. При мышечной дистрофии Эрба
- В. При мышечной дистрофии Беккера-Киннера
- Г. При спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландер

25. Наследственная моторно-сенсорная полиневропатия обусловлена первичным поражением:

- А. Передних рогов спинного мозга
- Б. Периферических нервных волокон
- В. Мышц дистальных отделов конечностей
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

26. Тип наследования при наследственной моторно-сенсорной полиневропатии характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Верно все перечисленное

27. Прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина наследуется:

- А. По аутосомно-доминантному типу
- Б. По аутосомно-рецессивному типу
- В. По рецессивному типу, сцепленному с полом (через X-хромосому)
- Г. По всему перечисленному

28. Псевдогипертрофии наблюдают при следующих формах мышечной дистрофии:

- А. Тип Дюшенна
- Б. Тип Беккера
- В. Тип Ландузи-Дежерина
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно А и В

29. Тип наследования при миотонии Томсена характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Верно А и Б
- Д. Ничего из перечисленного

30. При дистрофической миотонии преобладает слабость мышц:

- А. Головы и шеи
- Б. Проксимальных отделов конечностей
- В. Дистальных отделов конечностей
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно А и В

31. Тип наследования при дистрофической миотонии характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Верно А и Б
- Д. Ничего из перечисленного

3.1.6.3. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-5:

22. Прогрессирующие мышечные дистрофии обусловлены поражением:

- А. Цереброспинальных пирамидных путей
- Б. Мотонейронов передних рогов спинного мозга
- В. Периферического двигательного нейрона
- Г. Верно Б и В
- Д. Всего перечисленного
- Е. Ничего из перечисленного

23. Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффманна наследуется:

- А. По аутосомно-доминантному типу
- Б. По аутосомно-рецессивному типу
- В. По рецессивному типу, сцепленному с полом (X-хромосома)
- Г. По доминантному типу, сцепленному с полом
- Д. Верно А и Г

24. Изменение контура ног по типу «опрокинутой бутылки» обусловлено изменением массы мышц:

- А. При наследственной моторно-сенсорной полиневропатии
- Б. При мышечной дистрофии Эрба
- В. При мышечной дистрофии Беккера-Киннера
- Г. При спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландер

22. Прогрессирующие мышечные дистрофии обусловлены поражением:

- А. Цереброспинальных пирамидных путей
- Б. Мотонейронов передних рогов спинного мозга
- В. Периферического двигательного нейрона
- Г. Верно Б и В
- Д. Всего перечисленного
- Е. Ничего из перечисленного

23. Спинальная амиотрофия Верднига-Гофманна наследуется:

- А. По аутосомно-доминантному типу
- Б. По аутосомно-рецессивному типу
- В. По рецессивному типу, сцепленному с полом (X-хромосома)
- Г. По доминантному типу, сцепленному с полом
- Д. Верно А и Г

24. Изменение контура ног по типу «опрокинутой бутылки» обусловлено изменением массы мышц:

- А. При наследственной моторно-сенсорной полиневропатии
- Б. При мышечной дистрофии Эрба
- В. При мышечной дистрофии Беккера-Киннера
- Г. При спинальной амиотрофии Кугельберга-Веландер

29. Тип наследования при миотонии Томсена характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Верно А и Б
- Д. Ничего из перечисленного

30. При дистрофической миотонии преобладает слабость мышц:

- А. Головы и шеи
- Б. Проксимальных отделов конечностей
- В. Дистальных отделов конечностей
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно А и В

31. Тип наследования при дистрофической миотонии характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Верно А и Б
- Д. Ничего из перечисленного

3.1.7. Контролируемый раздел «Гепатоцеребральная дегенерация. Оливопontoцереbellарные дегенерация», формируемые компетенции УК-1, ОПК-4, ОПК-5

3.1.7.1. Тестовые задания для контроля компетенции УК-1:

34. Диагноз гепатолентикулярной дегенерации (болезни Вильсона—Коновалова) исключает отсутствие:

- А. Семейного анамнеза
- Б. Кольца Кайзера-Флейшера
- В. Нормального уровня церулоплазмина
- Г. Дрожания
- Д. Ничего из перечисленного

35. Для синдрома Шегрена характерны:

- А. Недостаточность слезо- и слюноотделения
- Б. Ихтиоз с преимущественным поражением гибательных поверхностей
- В. Психические нарушения
- Г. Спастический тетрапарез
- Д. Все перечисленное
- Е. Верно А и Б

36. При дрожательной и дрожательно-ригидной форме гепатоцеребральной дегенерации преобладает тремор:

- А. Покоя в кистях
- Б. Интенционный в руках
- В. Хлопающий в руках
- Г. В туловище
- Д. Верно А и Б
- Е. Верно В и Г

37. Тип наследования при гепатоцеребральной дегенерации характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Все перечисленное

3.1.7.2. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-4:

3.1.7.3. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-5:

3.1.8. Контролируемый раздел «Болезнь Гентингтона. Спinoцеребеллярные атрофии. Болезнь Фридрайха. Семейный спастический паралич Штрюмпеля», формируемые компетенции УК-1, ОПК-4, ОПК-5

3.1.8.1. Тестовые задания для контроля компетенции УК-1:

54. Клиническая картина торсионной дистонии (ДОФА-зависимой формы Сегавы) отличается наличием:

- А. Вестибуломозжечкового синдрома
- Б. Акинетико-ригидного синдрома
- В. Синдрома сенситивной атаксии
- Г. Пирамидно-мозжечкового синдрома
- Д. Всего перечисленного

55. Клиническая картина ювенильной формы и формы Вестфalia при болезни Гентингтона включает:

- А. Экстрапирамидную ригидность
- Б. Акинезию

- В. Тремор покоя
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

56. При лечении типичной формы болезни Гентингтона обычно применяют:

- А. Дофа-содержащие препараты
- Б. Нейролептики
- В. Агонисты дофамина
- Г. Антихолинергические препараты
- Д. Верно А и Г
- Е. Верно Б, В и Г

3.1.8.2. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-4:

40. Тип наследования при хорее Гентингтона характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Рецессивный, сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Все перечисленное

41. Клиническая картина типичной болезни Гентингтона, кроме хореического гиперкинеза, включает:

- А. Ригидность
- Б. Симптом «зубчатого колеса»
- В. Акинезию
- Г. Гипомимию
- Д. Деменцию

42. Нейрохимические изменения в подкорковых ядрах при болезни Паркинсона характеризуется следующими изменениями моноаминов мозга:

- А. Уменьшение дофамина
- Б. Увеличение содержания ацетилхолина
- В. Снижением содержания норадреналина
- Г. Все перечисленное
- Д. Верно А и В

43. Болезнь Паркинсона проявляется следующими синдромами:

- А. Хореоатетоидным
- Б. Акинетико-ригидным
- В. Вестибуломозжечковым
- Г. Денторубральным
- Д. Гиперэкplexией

63. Для семейной спастической параплегии (болезни Штрюмпеля) характерно поражение следующих спинальных анатомических структур:

- А. Пирамидных путей
- Б. Мозжечковых путей
- В. Клеток передних рогов
- Г. Задних канатиков спинного мозга
- Д. Верно А и В

64. Характерной чертой нижнего парапареза при болезни Штрюмпеля является:

- А. Преобладание слабости над спастичностью

- Б. Преобладание спастичности над слабостью
- В. Преобладание мозжечковых симптомов над пирамидными
- Г. Сочетание пирамидных симптомов с фибрилляцией мышц
- Д. Сочетание пирамидных симптомов с сенситивной атаксией

65. Тип наследственности при спастической семейной параплегии (болезни Штрюмпеля) характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Рецессивный, сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Все перечисленное
- Д. Верно А и Б

3.1.8.3. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-5:

44. Тип наследования при синдроме Шегрена характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Все перечисленное

45. При эссенциальном дрожании тремор обычно имеет следующий характер:

- А. Тремор покоя
- Б. Интенционный
- В. Постурально-кинетический
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

46. Достаточными клиническими признаками в диагностике сирингомиелии являются:

- А. Сегментарные диссоциированные нарушения чувствительности
- Б. Наличие дизрафических черт строения опорно-двигательного аппарата соответствующих сегментарными нарушениями чувствительности
- Г. Нижний спастический парапарез
- Д. Все перечисленное
- Е. Верно А и Б

60. При болезни Фридрейха имеет место:

- А. Аутосомно-рецессивный тип наследования
- Б. Аутосомно-доминантный тип наследования
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Все перечисленное

61. Среди спиноцеребеллярных атаксий болезнь Фридрейха отличается наличием:

- А. Деформации стопы
- Б. Дизрафическим статусом
- В. Поражением мышцы сердца
- Г. Снижением или выпадением рефлексов
- Д. Верно А и Г
- Е. Всего перечисленного

62. Аутосомно-доминантная мозжечковая атаксия отличается от болезни Фридрейха:

- А. Наличием пирамидных патологических симптомов
- Б. Наличием глазодвигательных нарушений

- В. Нарушением походки
- Г Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

3.1.9. Контролируемый раздел «Миоклонус-эпилепсия Ундферрихта-Лундборга», формируемые компетенции УК-1, ОПК-4, ОПК-5

3.1.9.1. Тестовые задания для контроля компетенции УК-1:

57. Мозжечковую диссинергию Ханта от прогрессирующей миоклонической эпилепсии отличает:

- А. Наличие мозжечковых симптомов
- Б. Отсутствие пирамидных симптомов
- В. Низкая частота эпилептических припадков
- Г. Отсутствие нарушений глубокой чувствительности
- Д. Все перечисленное

58. Клиническая картина миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга, кроме характерных миоклоний и судорожных приступов, включает:

- А. Пирамидную спастичность
- Б. Экстрапирамидную ригидность
- В. Снижение интеллекта
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

59. Миоклонические гиперкинезы при миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга усиливаются:

- А. При эмоциональном стрессе
- Б. При внезапных сенсорных раздражениях
- В. При закрывании глаз
- Г. Верно А и Б
- Д. При всем перечисленном

3.1.9.2. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-4:

58. Клиническая картина миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга, кроме характерных миоклоний и судорожных приступов, включает:

- А. Пирамидную спастичность
- Б. Экстрапирамидную ригидность
- В. Снижение интеллекта
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

59. Миоклонические гиперкинезы при миоклонус-эпилепсии Ундферрихта-Лундборга усиливаются:

- А. При эмоциональном стрессе
- Б. При внезапных сенсорных раздражениях
- В. При закрывании глаз
- Г. Верно А и Б
- Д. При всем перечисленном

3.1.9.3. Тестовые задания для контроля компетенции ОПК-5:

27. Прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина наследуется:

- А. По аутосомно-доминантному типу
- Б. По аутосомно-рецессивному типу
- В. По рецессивному типу, сцепленному с полом (через X-хромосому)
- Г. По всему перечисленному

28. Псевдогипертрофии наблюдают при следующих формах мышечной дистрофии:

- А. Тип Дюшенна
- Б. Тип Беккера
- В. Тип Ландузи-Дежерина
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно А и В

32. Тип наследования при гиперкалиемическом периодическом параличе характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Все перечисленное

33. Тип наследования при гипокалиемическом периодическом параличе характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Все перечисленное

38. Приступ при гипокалиемической форме пароксизмальной миоплегии обычно возникает:

- А. Во время тяжелой физической нагрузки
- Б. Сразу после тяжелой физической нагрузки
- В. В состоянии полного покоя днем
- Г. Во время ночного сна
- Д. Во всех перечисленных состояниях

39. Приступ при гиперкалиемической и нормокалиемической форме пароксизмальной миоплегии возникает:

- А. Во время тяжелой физической нагрузки
- Б. Во время отдыха после физической нагрузки
- В. В состоянии покоя днем
- Г. Во время ночного сна
- Д. Верно А и Г

Е. Верно Б и В

44. Тип наследования при синдроме Шегрена характеризуется как:

- А. Аутосомно-доминантный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Сцепленный с полом (через X-хромосому)
- Г. Все перечисленное

45. При эссенциальном дрожании тремор обычно имеет следующий характер:

- А. Тремор покоя
- Б. Интенционный
- В. Постурально-кинетический
- Г. Верно А и Б
- Д. Верно Б и В

46. Достаточными клиническими признаками в диагностике сирингомиелии являются:

- А. Сегментарные диссоциированные нарушения чувствительности
- Б. Наличие дизрафических черт строения опорно-двигательного аппарата соответствующих сегментарными нарушениями чувствительности
- Г. Нижний спастический парапарез
- Д. Все перечисленное
- Е. Верно А и Б

47. При лечении болезни Паркинсона ДОФА-содержащими средствами возможны следующие побочные симптомы:

- А. Судорожные синдромы
- Б. Вестибулярные расстройства
- В. Хореоатетодный гиперкинез
- Г. Горизонтальный нистагм
- Д. Гиперэксплексия

48. При лечении болезни Паркинсона холинолитиками (циклодол, норакин) побочные симптомы проявляются:

- А. Затуманиванием зрения
- Б. Двоением в глазах
- В. Слюнотечением
- Г. Сухостью во рту
- Д. Верно А и Г
- Е. Верно Б и В

49. Для переднероговой формы сирингомиелии характерны:

- А. Нарушения проприоцептивной чувствительности
- Б. Спастические парезы
- В. Диссоциированный тип нарушений чувствительности
- Г. Сенситивная атаксия
- Д. Верно В и Г
- Е. Ничего из перечисленного

50. Лечение холинолитиками болезни Паркинсона следует проводить с осторожностью при заболевании:

- А. Щитовидной железы

- Б. Вилочковой железы
- В. Поджелудочной железы
- Г. Предстательной железы
- Д. При всех перечисленных заболеваниях

51. Синдром Клиппеля—Фейля характеризуется на рентгенограмме признаками:

- А. Краниостеноза
- Б. Платибазии
- В. Остеопороза турецкого седла
- Г. Выступанием зуба II шейного позвонка в область проекции задней черепной ямки
- Д. Срастанием нескольких шейных позвонков

52. Аномалией Арнольда-Киари называется патология, при которой имеется:

- А. Сращение шейных позвонков
- Б. Сращение I шейного позвонка с затылочной костью
- В. Смещение вниз миндалик мозжечка
- Г. Расщепление дужки I шейного позвонка
- Д. Все перечисленное

53. Наиболее информативными методами исследования при врожденной аномалии мозга Денди—Уокера являются:

- А. Магнитно-резонансная томография
- Б. Рентгенография кранио-вертебрального перехода
- В. Миелография
- Г. Компьютерная томография мозга
- Д. Все перечисленные
- Е. Верно А и Б

54. Клиническая картина торсионной дистонии (ДОФА-зависимой формы Сегавы) отличается наличием:

- А. Вестибуломозжечкового синдрома
- Б. Акинетико-ригидного синдрома
- В. Синдрома сенситивной атаксии
- Г. Пирамидно-мозжечкового синдрома
- Д. Всего перечисленного

57. Мозжечковую диссинергию Ханта от прогрессирующей миоклонической эпилепсии отличает:

- А. Наличие мозжечковых симптомов
- Б. Отсутствие пирамидных симптомов
- В. Низкая частота эпилептических припадков
- Г. Отсутствие нарушений глубокой чувствительности
- Д. Все перечисленное

66. Нейрофибромы при нейрофиброматозе могут локализоваться:

- А. По ходу периферических нервов
- Б. В спинномозговом канале по ходу корешков
- В. Интракраниально по ходу черепных нервов
- Г. На любом из указанных участков

67. Тип наследования нейрофиброматоза характеризуется как:
- А. Аутосомно-доминантный
 - Б. Аутосомно-рецессивный
 - В. Рецессивный, сцепленный с полом (через X-хромосому)
 - Г. Верно А и Б
 - Д. Неверно все перечисленное
68. Интракраниальный ангиоматоз при синдроме Стерджа-Вебера поражает:
- А. Вещество мозга
 - Б. Твердую оболочку
 - В. Мягкую оболочку
 - Г. Одинаково часто все перечисленные структуры
69. Для подтверждения интракраниального поражения при энцефалотригеминальном ангиоматозе достаточно произвести:
- А. Электроэнцефалопатию
 - Б. Пневмоэнцефалографию
 - В. Реоэнцефалографию
 - Г. Рентгенокраниографию
 - Д. Магнитно-резонансная томография с ангиографией
70. Тип наследования атаксии-телеангиэктазии (с-м Луи-Бар) характеризуется как:
- А. Аутосомно-доминантный
 - Б. Аутосомно-рецессивный
 - В. Рецессивный, сцепленный с полом(через X-хромосому)
 - Г. Все перечисленное

**Перечень рефератов для аспирантов по дисциплине «Нервные болезни.
Наследственная патология в клинике нервных болезней»**

Темы рефератов
Классификация наследственных заболеваний нервной системы.
.Хромосомные aberrации. Мутации. Доминантное и рецессивное наследование.
Фенокопии наследственных болезней.
Хромосомные болезни и болезни обмена с ранним поражением нервной системы болезнь Дауна. Синдром Клайнфельтера и Шерешевского–Тернера
фенилкетонурия, галактоземия, гликогенозы.
.Классификация нервно-мышечных заболеваний.
.Клиника, диагностика и лечение прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшана Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина.
Врожденные миопатии .
Спинальные амиотрофии Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандер.
Наследственные полиневропатии.

Нейродегенеративные наследственные заболевания.
Гепато-церебральная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова).
Оливопонтоцеребеллярные дегенерации.
Болезнь Гентингтона.
Спино-церебеллярные атаксии.
Болезнь Фридрейха.
Семейный спастический паралич Штрюмпеля.
.Миоклонус-эпилепсия Ундферрихта-Лундборга.
.Современные методы лечения наследственных заболеваний экстрапирамидной системы.

Ситуационные задачи для аспирантов по дисциплине «Нервные болезни. Наследственная патология в клинике нервных болезней»

ЗАДАЧА № 25

Больная Ю. П., 17 лет, поступила в клинику с жалобами на значительное ограничение движений в руках из-за резкой скованности и постоянное дрожание в руках, ногах, голове. Больна с 15 лет, когда появилось дрожание в кистях рук, которое в первое время было заметно только при волнении и при выполнении сложных движений, при письме. На протяжении последних 3-4 мес резко усилилась скованность, тремор в руках и ногах стал постоянным, походка - замедленной и неустойчивой, замедлилась речь .

Из анамнеза жизни: росла и развивалась нормально. Детские инфекции (ветряная оспа, корь) перенесла без осложнений. Учится в 10-м классе на домашнем обучении, успеваемость хорошая. Со слов родителей, ближайшие родственники неврологическими заболеваниями не страдают. Контакт с токсическими веществами не было. Патологии в соматическом статусе не выявлено.

Неврологический статус: больная полностью ориентирована в месте и времени; контактна, адекватна, эмоциональный фон ровный, когнитивные функции сохранены. Наблюдается отчетливая гиподинамия, гипомимия, редкое мигание. Движения глазных яблок полностью сохранены. Кожа лица сухая. Жевание и глотание замедлены, слюнотечение, иногда поперхивание при приеме твердой пищи. Глоточный рефлекс живой. Речь тихая, замедленная, монотонная, растянутая с носовым оттенком голоса. Рефлексов орального автоматизма нет. Тело наклонено вперед, голова опущена, ноги подогнуты в коленных суставах, руки полусогнуты в локтевых суставах; отмечается тремор головы в переднезаднем направлении по типу "да-да". В положении вытянутых рук вперед кистях отмечается симметричный среднеамплитудный тремор, с частотой 4—5 движений в секунду, который значительно усиливается и становится крупноразмашистым при произвольных движениях. Походка замедленная, с ограничением длины шага. С трудом удерживает равновесие даже при незначительном смещении центра тяжести тела. Подвижность головы во всех направлениях полная, тонус мышц шеи повышен - симптом "воздушной подушки". Объем активных движений в руках полный, но при письме выявляется отчетливое напряжение мышц кисти. Мышечный тонус в руках и дистальных отделах стоп повышен, значительно усиливается при пассивных повторных движениях. Сухожильные рефлексы на руках живые, симметричные; на ногах высокие, с расширением зон, рефлекс Бабинского с обеих сторон.

Дополнительные исследования: общие клинические анализы крови и мочи, биохимический скрининг, офтальмоскопия, УЗИ внутренних органов патологии не выявили. Уровень церулоплазмينا в крови 0,27 г/л (норма 0,22—0,55 г/л); кольца Кайзера—Флейшера нет.

Магнитно-резонансная томография головного мозга: в полушариях, стволе мозга очаговых изменений не выявлено. Умеренное расширение желудочковой системы, субарахноидальные пространства не изменены.

Поставьте диагноз, назначьте лечение.

ЗАДАЧА № 26

Больная Г.Б., 18 лет. В феврале в течение суток отмечала повышение температуры тела до 39°C и боли в горле. Назначена антибактериальная терапия, которую больная прекратила через три дня в связи с улучшением самочувствия. Спустя 1 месяц на фоне полного благополучия появились легкое онемение в стопах, пальцах ног, общая слабость. В течение 4 дней слабость в ногах и руках увеличилась, больная перестала ходить. На 5-е сутки госпитализирована в неврологическое отделение городской больницы, где наряду с тетрапарезом и нарушениями болевой чувствительности в дистальных отделах рук и ног у нее была отмечена слабость мимической мускулатуры. На следующий день появилось поперхивание при глотании, появилось чувство нехватки воздуха, стало трудно дышать, в связи с чем переведена в реанимационное отделение.

Состояние тяжелое. В сознании, контактна. Зрачки $d=s$, 5 мм в диаметре, фотореакции сохранены. Глазные яблоки не доводит до наружных спаек, слабость конвергенции. Лагофталм, не может наморщить лоб, нахмурить брови, надуть щеки, оскалить зубы. Поперхивается при глотании. Рефлекс с задней стенки глотки снижен. Голос тихий, сиплый, с носовым оттенком. Язык выдвигается только до края нижней губы. Не может поднять голову от подушки. Прогибает спину не более чем на 1 см, не может соединить лопатки. Глубокий вялый тетрапарез: с разгрузкой возможны минимальное приведение - отведение плеч, стопы отвисают. Сухожильные, периостальные и брюшные рефлексy не вызываются. Патологических рефлексy нет. Дистальная гипалгезия на руках до уровня локтевого сгиба, на ногах - до середины голеней. Нарушение мышечно-суставного чувства в пальцах рук и ног, в лучезапястных и голеностопных суставах. Симптомы Ласега с 2 сторон под углом 45°. При пальпации болезненность мышц и по ходу нервных стволов. Иногда упускает мочу. Дыхание поверхностное, с частотой 24 в 1 мин с участием вспомогательных мышц. Кашлевой толчок отсутствует. ЖЕЛ снижена до 19% от должных величин.

При аускультации рассеянные сухие хрипы и ослабление дыхания в задненижних отделах с двух сторон.

Температура тела 37,0°C.

На ЭКГ синусовый ритм, 130 в мин.; АД 150/100 мм рт. ст.

Глубокий парез дыхательной мускулатуры с резким снижением ЖЕЛ, нарушение кашлевого рефлексy, дисфагия, развивающаяся бронхолегочная патология обусловили необходимость срочной интубации трахеи, перевода больной на ИВЛ и кормления через назогастральный зонд.

При люмбальной пункции получен прозрачный ликвор, давление 155 мм вод.ст., белок - 2,21 г/л, цитоз - 1/3. Общий анализ крови: лейкоциты 12 800, без сдвига формулы влево.

На следующий день начат плазмаферез с заменой 40-50 мл плазмы на 1 кг массы тела за операцию. Всего выполнены 4 операции с суммарной заменой 170 мл плазмы на 1 кг массы тела. На 25-е сутки болезни началось медленное восстановление: стала подглатывать слюну и лучше переносить кратковременные отключения от аппарата ИВЛ, нарастала ЖЕЛ, восстанавливалась функция мимических мышц, увеличивался объем движений в руках и ногах. Однако сохранялась выраженная бронхолегочная патология в связи с чем, а также для лечения основного заболевания, с 29-х по 36-е сутки болезни проводилась внутривенная инфузия интраглобина F (фирма "Biotest", ФРГ). Суммарная доза введенного препарата составила 22,5 г (0,45 г на 1 кг массы тела на курс). На 32-е сутки болезни ЖЕЛ достигла 48%, появился кашлевой толчок, восстановилось глотание. Больная была экстубирована.

Общая продолжительность ИВЛ составила 19 сут. К 35-м суткам с посторонней помощью начала садиться в постели, с 66-го дня стала ходить с поддержкой.

Выписана в удовлетворительном состоянии на фоне продолжающегося быстрого регресса неврологического дефицита - сохранялись лишь легкое снижение силы в руках и ногах, небольшая болевая гипестезия и легкосниженное суставно-мышечное чувство в стопах.

Поставьте диагноз. Комментарии по поводу лечения.

Задача №56

Больная Г.Н. ,52 лет, обратилась с жалобами на интенсивные боли в области правого глаза и надбровья. Больна около суток.

При осмотре: общее состояние ближе к удовлетворительному. Пульс ритмичный, 80 в мин., АД- 120/70 мм рт.ст. Температура тела – 37°С. В области верхнего века правого глаза и лба справа кожа гиперемирована, здесь же пузырьковые высыпания, распространяющиеся на волосистую часть головы. Глаз слезится. Зрачки равномерные. Отдельные горизонтальные нистагmoidные подергивания глазных яблок. Сухожильные рефлексy равномерно оживлены. Патологических знаков и менингеальных симптомов нет.

Поставьте топический и клинический диагноз. Назначьте лечение.

Задача № 67

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 неотягощена. 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 адиадохокинез 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.

Задача № 72

Больной Б., 42 лет, два года назад заметил подергивания в мышцах рук. Спустя год появились исхудание и слабость вначале правой, а затем и левой руки. Возникло затруднение во время глотания, особенно жидкой пищи. Речь стала нечеткой, смазанной.

Объективно: со стороны внутренних органов патологии не выявлено. Речь гнусавая, дизартричная, возможен лишь письменный контакт. Движения языка ограничены, отмечаются фибриллярные подергивания его мышц. Снижены глоточный и небный рефлексы. Снижена сила рук и ног. Атония и атрофия мышц верхних конечностей. Наблюдаются фибриллярные подергивания мышц плечевого пояса, рук и грудной клетки. Повышен тонус разгибателей голени. Рефлексы с сухожилия m.biceps, m.triceps справа снижены. Коленные и ахилловы рефлексы повышены, клонус надколенников и стоп. Брюшные рефлексы отсутствуют. Вызываются патологические рефлексы Бабинского, Оппенгейма и Россолимо с обеих сторон. Чувствительность сохранена.

Анализ крови и мочи без особенностей. На рентгенограммах шейного отдела позвоночника отмечаются явления остеохондроза.

Поставить и обосновать клинический диагноз. Назначить лечение.

Ответы к задачам

25. Ювенильный паркинсонизм.

26. Острая воспалительная демиелинизирующая полиневропатия восходящего типа (Гийена-Барре-Ландри).

36. Острая воспалительная демиелинизирующая полиневропатия (СГБ).

67. Болезнь Фридрейха.

72. Боковой амиотрофический склероз.

