

Рекомендации для: *Педиатрия, семестр 08 Неврология, медицинская генетика*

Пед.(20) семестр 08 Неврология, медицинская генетика

Для успешного изучения неврологии, медицинской генетики, студентам педиатрического факультета необходимы знания, ранее полученные при изучении следующих дисциплин.

По анатомии:

- строение центральной и периферической нервной системы, кровоснабжение мозга.

По гистологии:

- гистологическое строение центральной и периферической нервной системы, гаметогенез и оплодотворение, ранние стадии развития эмбриона и плода, органогенез и критические периоды органогенеза.

По патологической анатомии:

- общепатологические процессы в патогенезе наследственных и ненаследственных заболеваний, патологическая анатомия врожденных пороков развития.

По нормальной физиологии:

- понятие об условных и безусловных рефлексах, общих закономерностях деятельности мозга.

По патологической физиологии:

- нарушение деятельности центральной и периферической нервной системы, патология рефлексов, функций анализаторов, типовые формы нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов и т.д., патофизиология опухолевого роста.

По биохимии:

- механизмы биохимического гомеостаза организма, основные показатели

обмена в норме и патологии, современные методы биохимических исследований в клинике.

По фармакологии:

- основы фармакогенетики лекарственных препаратов.

По философии:

- материалистическое понимание деятельности мозга, сознание, роль социальных и биологических факторов в этиологии нервных болезней.

По биологии:

-гельминтозы, протекающие с поражением нервной системы, микроскопическое и субмикроскопическое строение клетки; общие и специализированные функции клеток.

По хирургии:

-общие принципы хирургических вмешательств, асептика, антисептика.

Знания по неврологии, медицинской генетике помогут пониманию и усвоению последующих учебных дисциплин.

По терапии:

- заболевания внутренних органов и сердечно-сосудистой системы, протекающие с поражением нервной системы;

- заболевания нервной системы, симулирующие поражение внутренних органов.

По хирургии:

- заболевания внутренних органов, протекающие с поражением нервной системы.

- заболевания нервной системы, симулирующие поражение внутренних

органов.

- общие принципы хирургических вмешательств при черепно-мозговых и позвоночно-спинномозговых травмах.

По травматологии и ортопедии:

- заболевания и повреждения позвоночника и суставов, протекающие с поражением нервной системы.

- общие принципы хирургических вмешательств при сочетанных травмах с поражением нервной системы.

По инфекционным болезням:

- инфекционные заболевания, протекающие с поражением нервной системы.

В результате освоения неврологии, медицинской генетики в 07 и 08 семестрах студент педиатрического факультета должен

ЗНАТЬ:

1) физикальные методы обследования нервной системы;

2) основные симптомы и синдромы поражения нервной системы;

3) основные дополнительные методы обследования неврологических больных. Показания и противопоказания к проведению:

- люмбальной пункции и исследованию цереброспинальной жидкости,

- краниографии и спондилографии,

- электромиографии и электронейромиографии,

- электроэнцефалографии и методике исследования вызванных потенциалов,

- магнитной стимуляции с определением моторных потенциалов,

- рентгеновской компьютерной томографии (КТ) головного и спинного мозга, магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного и спинного мозга, однофотонной эмиссионной компьютерной томографии;

- ультразвуковой доплерографии, ультразвукового дуплексного и триплексного сканирования сонных и позвоночных артерий, транскраниальной доплерографии, ангиографии сосудов мозга,

- эхоэнцефалоскопии;

4) этиологию, патогенез, клинику, диагностику, лечение и профилактику основных заболеваний нервной системы;

5) врачебную тактику при неотложных неврологических и нейрохирургических состояниях;

6) организацию ухода за неврологическими больными, профилактику болезней нервной системы.

7) современные представления о геноме человека.

8) особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.

9) значение и основы клинико-генеалогического метода для диагностики наследственной патологии, типы наследования заболеваний и признаков человека.

10) область применения цитогенетических методов; сущность, виды, возможности цитогенетического метода в диагностике наследственных болезней; общую характеристику хромосомной патологии, показания для применения цитогенетического исследования и необходимости дополнительных специальных методов обследования больного.

11) общие проблемы лечения, социальной адаптации и реабилитации больных с хромосомной патологией; проблемы профилактики хромосомных болезней.

12) принципы биохимической диагностики; основные классы биохимических нарушений; методы, используемые для диагностики дефектов обмена; показания к биохимическому генетическому исследованию. Принципы молекулярно-генетических методов диагностики, их возможности и ограничения.

13) общие вопросы этиологии, патогенеза, клинической генетики моногенных заболеваний; показания к специальным методам обследования; методы профилактики и лечения изученных менделирующих заболеваний, принципы патогенетического и симптоматического лечения и генной терапии.

14) общие характеристики болезней с наследственным предрасположением, механизмы реализации наследственного предрасположения, принципы отнесения индивида к группе повышенного риска по конкретному заболеванию.

15) принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования; показания для направления больного на медико-генетическое консультирование.

16) принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания.

17) массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу.

УМЕТЬ:

1) Расспросить, собрать жалобы и анамнез у неврологического больного.

2) Провести исследование неврологического статуса:

2.1. Определить уровень сознания.

2.2. Исследовать:

- менингеальные симптомы;

- высшие мозговые функции, речь, чтение, письмо, счет, гнозис, праксис, память и интеллект;
- функции черепных нервов,
- двигательную сферу определить объем, силу и темп произвольных движений; исследовать тонус мышц и рефлексов, выявить мышечную атрофию, симптомы паркинсонизма;
- координацию в пробе Ромберга, координаторные пробы в конечностях (пальце-носовая, пяточно-коленная, диадохокинез);
- исследовать походку, тандемную ходьбу,
- чувствительность болевую, температурную, проприоцептивную, выявить парестезии и каузалгии,
- симптомы натяжения нервных стволов и корешков, рефлекторные мышечные синдромы,
- вегетативные функции, выявить нарушения терморегуляции, потоотделения, вазомоторные и трофические расстройства, ортостатическую гипотензию, синдром Рейно, нарушения функции тазовых органов;
- больного в коматозном состоянии, оценить зрачковые реакции, выявить очаговые неврологические симптомы, провести окулоцефалические пробы
- приобрести навыки осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий) развития;
- овладеть клинико-генеалогическим методом, правильным сбором генеалогического анамнеза, составлением родословных и формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье;

- приобрести знания по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии, знания этапов проведения, методов и возможностей медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.

2.3. Оценить и трактовать результаты клинических и инструментальных методов исследования.

2.4. На основании исследования неврологического статуса

- выявить неврологические симптомы и синдромы,

- установить топический диагноз,

- поставить предварительный клинический диагноз

3. Обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.

3.1. Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье.

3.2. Сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы.

3.3. Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.

3.4. Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.

3.5. Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое

консультирование, обеспечить необходимую документацию для проведения медико-генетической консультации.

3.5. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы.

4. На основании клинического обследования (с учетом результатов дополнительных методов обследования) поставить предположительный заключительный клинический диагноз при основных заболеваниях нервной системы с отражением этиологии, топике, течения, характера и степени нарушенных функций.

5. Провести экстренную диагностику и назначить лечение при неотложных неврологических и нейрохирургических заболеваниях и травмах:

- ишемическом инсульте,
- геморрагическом инсульте,
- субарахноидальном кровоизлиянии,
- острой черепно-мозговой и позвоночно-спинномозговой травме,
- эпилептическом статусе,
- миастеническом кризе,
- менингите,
- энцефалите.

6. Организовать уход за неврологическим больным.

7. Осуществить профилактику основных неврологических заболеваний.

ПРИБРЕСТИ НАВЫКИ постановки предположительного клинического диагноза, назначения обследования и лечения следующих заболеваний и

травм:

1. Острые нарушения мозгового кровообращения (преходящее нарушение мозгового кровообращения, ишемический и геморрагический инсульт, субарахноидальное кровоизлияние).
2. Гипертензионно-гидроцефальный синдром при опухолях головного мозга.
3. Острая черепно-мозговая и позвоночно-спинномозговая травмы.
4. Менингит, энцефалит, СПИД, абсцесс, нейросифилис, миелит.
5. Эпилептический статус.
6. Миастенический криз.
7. Мигренозный статус.
8. Острые корешковые и рефлекторные болевые синдромы.
9. Дифтерийная и острая демиелинизирующая полинейропатия.
10. Нейропатия лицевого нерва.
11. Невралгия тройничного нерва.
12. Опоясывающий герпес.
13. Обострение рассеянного склероза.
14. Перинатальная энцефалопатия, детский церебральный паралич, энурез.

Методические работы для самостоятельной подготовки студентов.

1. Пропедевтика нервных болезней, клиническая неврология и нейрохирургия: Учебное пособие. /А.М. Хелимский, Т.А. Захарычева, Т.Н. Проскокова, И.П. Дроздова, Г.А. Прянишникова. - Хабаровск: Изд. центр ГОУ ВПО ДВГМУ, 2010. - 118 с.

2. Освоение практических навыков и составление учебной истории болезни по дисциплине "Неврология, медицинская генетика": Учебное пособие. /А.М. Хелимский, Т.Н. Проскокова, И.П. Дроздова, Н.В. Вялова. - Хабаровск: Изд-во ГБОУ ВПО ДВГМУ, 2015. - 88 с.

3. Медицинская генетика: Учебно-методическое пособие /А.М. Хелимский, Т.А. Захарычева, Т.Н. Проскокова, И.П. Дроздова, Г.А. Прянишникова. - Хабаровск: Изд. центр ГОУ ВПО ДВГМУ, 2008. - 66 с.

Основная литература

На бумажных носителях:

Основная

1. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия: Учебник для студентов медицинских вузов в 2 т. /Е.И. Гусев, А.Н. Коновалов, В.И. Скворцова. - М.: Гэотар-Мед, 2018. - Т. 1. - 640 с. М.: Гэотар-Мед., 2018. - Т. 2. - 408 с.

2. Скоромец А.А. Нервные болезни: Учебное пособие для студентов медицинских вузов. /А.А. Скоромец, А.П. Скоромец, Т.А. Скоромец. - М.: МЕДпресс-информ, 2013. - 560 с.

3. Бочков Н.П. Клиническая генетика: Учебник для студентов медицинских вузов. /Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 592 с.

Электронные издания (ЭБС Консультант студента):

1. Функционально-клиническая анатомия головного мозга: учебное пособие / И. В. Гайворонский, А. И. Гайворонский, С. Е. Байбаков. - СПб. : СпецЛит, 2010.

Дополнительная литература.

1. Общая неврология: учебное пособие. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2007.