

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 28.07.2023 14:29:19
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики**

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности
и молодежной политике Т.В. Бородулина
28 июля 2023 г.
(печать УМУ)



**Фонд оценочных средств по дисциплине
НЕВРОЛОГИЯ, МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

**Специальность 31.05.02 – Педиатрия
Квалификация выпускника: «Врач-педиатр»**

г. Екатеринбург

2023 год

Фонд оценочных средств по дисциплине «Неврология, медицинская генетика» составлен в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования, специальность 31.05.02 Педиатрия, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 17.08.2015 г. № 853, и с учетом требований профессионального стандарта 02.008 «Врач-педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 27.03.2017 г. № 306н.

Фонд оценочных средств составлен:

заведующей кафедрой нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики профессор, д.м.н. Волковой Ларисой Ивановной;
доцентом, к.м.н. Корякиной Оксаной Валерьевной;
доцентом, к.м.н. Овсовой Ольгой Викторовной;
ассистентом Невмержицкой Кристиной Сергеевной.

Фонд оценочных средств рецензирован Дугиной Е.А., д.м.н., главным врачом ГАУЗ СО "Многопрофильный клинический медицинский центр "БОНУМ", главным внештатным специалистом детским-неврологом УрФО

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен на заседании кафедры 03 апреля 2023 года, протокол №9

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен Методической комиссией специальности «Педиатрия» от 09 июня 2023г. (протокол № 8).

1. Кодификатор по дисциплине «Неврология, медицинская генетика»

Дидактическая единица		Индикаторы достижений			ОК, ОПК, ПК	ПС «Врач-педиатр участковый» Трудовые функции
№	Наименование	Знания	Умения	Навыки		
ДЕ 1	Произвольные движения и их нарушения.	Строение кортико-спинального пути и его функциональное значение для организации произвольных движений. Синдромокомплекс поражения центрального и периферического мотонейрона. Характеристику синдромов поражения кортико-спинального пути на различных уровнях. Принцип функционирования рефлекторной дуги, уровни замыкания рефлексов. Особенности регуляции мышечного тонуса. Методику оценки двигательной сферы	Проводить дифференциальную диагностику между центральным и периферическим парезом. Определить уровень поражения кортико-спинального пути. Оценить состояние двигательной сферы	Методикой оценки двигательной сферы	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7)
ДЕ 2	Экстрапирамидная система, мозжечок. Строение и симптомы поражения.	Основные связи и функции экстрапирамидной системы. Варианты поражения экстрапирамидной системы, классификацию гиперкинезов. Строение и функции мозжечка, симптомы поражения, виды атаксий. Методику оценки функций экстрапирамидной системы и мозжечка	Выявить симптомы поражения экстрапирамидной системы и мозжечка. Проводить дифференциальную диагностику гиперкинезов и атаксий. Оценить функцию экстрапирамидной системы и мозжечка	Методикой оценки функций экстрапирамидной системы и мозжечка	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7)

ДЕ 3	Чувствительность и ее нарушения.	Строение проводников поверхностной и глубокой чувствительности. Характеристику чувствительных нарушений, явления раздражения и выпадения. Симптомы поражения проводников чувствительности на различных уровнях. Синдромы поражения таламуса. Методику оценки чувствительной сферы	Дать характеристику чувствительным нарушениям. Определить уровень поражения проводников чувствительности. Оценить состояние чувствительной сферы	Методикой оценки чувствительной сферы	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7)
ДЕ 4	Черепные нервы. Строение и симптомы их поражения.	Строение кортико-ядерного пути, локализацию ядер черепных нервов. Расстройства функции черепных нервов, основные клинические проявления. Принцип функционирования дуги зрачкового рефлекса, топическое значение разных вариантов поражения. Симптомы поражения лицевого нерва на разных уровнях. Бульбарный и псевдобульбарный синдромы. Методику оценки функции черепных нервов	Выявить симптомы поражения черепных нервов. Определить уровень поражения лицевого нерва. Проводить дифференциальную диагностику между псевдобульбарным и бульбарным синдромами. Оценить состояние черепных нервов	Методикой оценки функций черепных нервов	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7)
ДЕ 5	Спинальный мозг и ствол мозга. Строение и симптомы их поражения.	Строение спинного мозга, анатомическое и функциональное. Симптомы поражения спинного мозга на	Выявить симптомы поражения спинного мозга на разных уровнях. Проводить дифференциальную	Методикой оценки двигательной, чувствительной сфер, функций черепных нервов	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7)

		разных уровнях. Структуру ствола головного мозга. Понятие альтернирующего синдрома. Основные альтернирующие синдромы (Вебера, Фовилля, Гублера, Джексона)	диагностику между основными альтернирующими синдромами. Оценить состояние двигательной, чувствительной сфер и функцию черепных нервов			
ДЕ 6	Кора больших полушарий и симптомы поражения.	Особенности строения коры больших полушарий, первую и вторую сигнальные системы. Современную классификацию полей коры больших полушарий, симптомы поражения различных долей головного мозга. Становление основных навыков нервно-психического развития у грудного ребенка и ребенка в возрасте до 3 лет. Методику оценки высших корковых функций	Выявить симптомы поражения различных долей головного мозга. Проводить оценку нервно-психического развития ребенка грудного и раннего возраста. Оценить высшие корковые функции	Методикой оценки высших корковых функций. Методикой оценки нервно-психического развития у ребенка	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7)
ДЕ 7	Оценка неврологического статуса, особенности осмотра у детей. Семиотика поражения.	Анатомо-физиологические особенности ЦНС в разные периоды детства. Методику сбора неврологического анамнеза и оценки неврологического статуса. Особенности неврологического осмотра новорожденного и детей раннего возраста. Характеристику	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Оценить степень тяжести состояния пациента с патологией нервной системы. Определить наличие у больного общемозговой, менингеальной, очаговой неврологической симптоматики. Формулировать неврологический диагноз	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства	ПК-2, ПК-5, ПК-6.	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7)

		безусловных рефлексов новорожденного, их диагностическую значимость. Семиотику поражения структур нервной системы: общемозговой, менингеальный синдромы и очаговую неврологическую симптоматику. Методологию построения неврологического диагноза: топическую и нозологическую	топический и нозологический			
ДЕ 8	Эпилепсия и неэпилептические пароксизмальные состояния у детей.	Основные механизмы эпилептогенеза. Классификацию эпилептических припадков, их этиологию. Основные формы эпилепсии и эпилептические синдромы. Классификацию эпилептического статуса, клинику и принципы оказания первой медицинской помощи. Принципы фармакологического лечения эпилепсии. Критерии диагностики фебрильных судорог, подходы к назначению антиэпилептических препаратов у детей с фебрильными приступами	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Оценить результаты дополнительных методов исследования (инструментальных, лабораторных). Проводить дифференциальный диагноз. Определить основные направления терапии при эпилепсии и пароксизмальных состояниях неэпилептического генеза, оказать неотложную помощь при эпилептическом приступе и статусе	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11.	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (Код ТФ - А/02.7) Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)
ДЕ 9	Перинатальная	Этапы перинатального	Проводить сбор жалоб,	Методикой сбора жалоб,	ОПК-8, ОПК-9,	Обследование детей с целью

	патология ЦНС и ее последствия.	периода, основные этиологические факторы, патогенетические механизмы перинатального поражения ЦНС. Классификацию и подходы к формулировке диагноза, основные клинические синдромы. Комплекс обследования и терапии. Этиология, патогенез, клиника, астенического синдрома принципы формулировки диагноза, комплекс коррекционных мероприятий. Патогенетические механизмы при детском церебральном параличе, клинику, диагностику, лечение, прогноз. Подходы к постановке диагноза	анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Интерпретировать результаты дополнительных методов исследования (лабораторных, инструментальных). Определить основные направления терапии. Организовать профилактические и реабилитационные мероприятия	неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства	ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.	установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (Код ТФ - А/02.7) Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)
ДЕ 10	Наследственная патология нервной системы	Классификацию наследственных нервно-мышечных заболеваний. Общую характеристику данной патологии. Типы наследования, патогенетические механизмы и патоморфологию прогрессирующих мышечных дистрофий (ПМД). Клинические проявления ПМД Дюшенна. Принципы терапии, комплекс реабилитационных	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Интерпретировать результаты дополнительных методов исследования (лабораторных, инструментальных). Определить основные направления терапии. Организовать реабилитационные мероприятия	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (Код ТФ - А/02.7) Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)

		<p>мероприятий. Типы наследования, патоморфологию спинальных и невральных амиотрофий (болезнь Верднига-Гоффманна, Кугельберга-Веландера, Шарко-Мари), методы диагностики и подходы к терапии. Этиологию, патогенез и классификацию миастении, клиническую характеристику основных форм, диагностические и терапевтические мероприятия. Этиологию, патогенез и классификацию факоматозов, общую характеристику группы. Диагностические критерии, прогноз, подходы к терапии при нейрофиброматозе Реклингхаузена, туберозном склерозе, энцефалотригеминальном ангиоматозе. Этиопатогенез при гепатоцеребральной дегенерации, классификацию, клинику, диагностику, лечение. Патогенетические и патоморфологические механизмы семейной атаксии Фридрейха,</p>				
--	--	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--	--	--

		клинические проявления, диагностику, принципы терапии				
ДЕ 11	Инфекционные заболевания нервной системы у детей. Демиелинизирующие заболевания. Заболевания периферической нервной системы, полиневропатии	Классификацию нейроинфекций, основные синдромы, особенности течения инфекционного поражения нервной системы бактериальной и вирусной этиологии. Внутриутробные инфекции (герпетическая, цитомегаловирусная), клинику, диагностику, принципы терапии. Демиелинизирующие заболевания нервной системы в детском возрасте (рассеянный склероз, острый рассеянный энцефаломиелит, лейкоэнцефалиты) патогенез, клиника, лечение. Заболевания периферической нервной системы, полиневропатии, этиологическая классификация, клиника, диагностика, лечение	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Интерпретировать результаты дополнительных методов исследования (лабораторных, инструментальных). Определить основные направления терапии. Организовать реабилитационные мероприятия	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (Код ТФ - А/02.7) Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)
ДЕ 12	Сосудистые заболевания головного мозга в детском возрасте. Травмы головного и спинного мозга.	Классификацию сосудистых заболеваний головного мозга. Патофизиологию церебрального инсульта. Клинику транзиторной ишемической атаки. Факторы риска инсульта,	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать диагноз. Составить план обследования. Оценить результаты дополнительных методов исследования (инструментальных,	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11.	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (Код ТФ - А/02.7)

		<p>этиопатогенетические подтипы ишемического и геморрагического инсультов, особенности клиники. Лечение, нейрохирургические подходы и профилактику. Аневризмы и артериовенозные мальформации у детей. Классификацию, клинику, диагностику и коррекцию. Синдром вегетативной дисфункции у детей, основные клинические проявления. Мигрень, клинику, особенности течения в детском возрасте, подходы к терапии. Классификацию черепно-мозговой травмы. Ведущие синдромы при ЧМТ, клиническую картину при сотрясении, ушибах головного мозга, диффузном аксональном повреждении, сдавлении головного мозга. Особенности течения ЧМТ у детей раннего возраста. Диагностические и лечебные мероприятия, тактику оказания медицинской помощи больным с ЧМТ на догоспитальном этапе. Исходы и осложнения</p>	<p>лабораторных). Проводить дифференциальный диагноз. Определить основные направления терапии при сосудистых заболеваниях головного мозга, ЧМТ и травме спинного мозга, оказать неотложную помощь. Организовать реабилитационные мероприятия</p>			<p>Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)</p>
--	--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

		при ЧМТ, принципы диспансерного наблюдения. Патогенетические механизмы и клинику при травме спинного мозга, методы диагностики, врачебную тактику				
ДЕ 13	Опухоли нервной системы, классификация, клиника, диагностика. Оболочки головного и спинного мозга. Ликвор. Гидроцефалия.	Классификацию опухолей ЦНС. Особенности течения различных типов опухолей. Первичные и метастатические опухоли мозга. Особенности течения супра- и субтенториальных, конвекситальных и глубинных опухолей, опухолей средней линии. Клинику опухолей головного мозга и спинного мозга. Диагностику опухолей ЦНС. Экстренные, срочные и относительные показания к операции. Анатомию и физиологию ликворной системы, характеристику основных лабораторных исследований и оценку показателей ликвора в педиатрии. Технику проведения люмбальной пункции у детей. Этиологию, патогенез и классификацию гидроцефалии. Клинику	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Проводить люмбальную пункцию и оценить основные показатели ликвора. Интерпретировать результаты дополнительных методов исследования (лабораторных, инструментальных). Определить показания для оперативного лечения при опухолях у детей, направления терапии при гидроцефалии. Организовать реабилитационные мероприятия	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (Код ТФ - А/02.7) Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)

		<p>гидроцефалии у детей в возрасте до года и у детей старшей возрастной группы. Особенности течения окклюзионной гидроцефалии.</p> <p>Принципы диагностики, методы консервативной и оперативной коррекции, виды ликворошунтирующих операций, возможные осложнения. Прогноз при различных формах гидроцефалии, диспансеризацию больных</p>				
ДЕ 14	Медико-генетическое консультирование.	<p>Определение понятия «генетика». Основные разделы медицинской генетики, их цели, методы. Уровни организации, медико-генетической службы в России, взаимодействие ее с другими учреждениями здравоохранения. Цели, задачи, структуру медико-генетического консультирования. Показания и этапы МГК. Закономерности разных типов наследования. Методы расчета генетического риска при моногенных, хромосомных, мультифакториальных заболеваниях</p>	<p>Проводить сбор жалоб, анамнеза. Правильно использовать соответствующую терминологию. Составлять и анализировать родословную</p> <p>Интерпретировать результаты клинико-генетического обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.</p> <p>Помочь семье в принятии решения по консультативному вопросу</p>	<p>Методикой сбора генеалогической информации Методами расчета генетического риска при различных формах наследственной патологии. Методикой системного подхода к анализу медицинской документации</p>	ПК-2, ПК-5, ПК-8.	<p>Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7)</p> <p>Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)</p>

ДЕ 15	Классификация семиотика наследственной патологии.	и Определение понятия наследственного и врожденного заболевания. Генетический груз и причины фенотипической изменчивости у человека. Современные подход к классификации наследственной патологии. Характеристика отдельных групп наследственных болезней. Понятие и принципы феногенетики. Значение пенетрантности и экспрессивности. Понятие о плейотропии. Диагностическое значение малых аномалий развития. Особенности нетрадиционного наследования, клинические примеры. Строение митохондрий и функции митохондрий. Общую схему энергетического обмена в клетке. Характеристика митохондриального генома: генетическую организацию, двойное кодирование белков митохондрий, феномен гетероплазмии. Особенности митохондриальной	Распознавать общее проявление наследственной патологии. Диагностировать врожденные морфогенетические варианты. Правильно использовать соответствующую терминологию. Решать ситуационные задачи. Проводить и интерпретировать опрос, физикальный осмотр, клиническое обследование, результаты современных лабораторно-инструментальных исследований, морфологического анализа биопсийного, материала у детей и подростков с МХБ. Назначать патогенетическую терапию больным с МХБ	Методикой обследования пробанда и его родственников при подозрении на наследственную патологию Составлением карты фенотипа пробанда. Интерпретацией данных клинического осмотра и параклинических исследований	ОПК-8, ПК-5, ПК-8, ПК-9.	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (Код ТФ - А/02.7) Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)
----------	---------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

		<p>наследственности. Классификация митохондриальных болезней. Клинические особенности, основные биохимические и патоморфологические проявления МХБ. Подходы к формулировке диагноза. Алгоритм диагностики и принципы терапии МХБ</p>				
ДЕ 16	<p>Уровни организации наследственного материала: организация и работа гена; цитогенетика.</p>	<p>Цель и роль программы «Геном человека». Строение и функции нуклеиновых кислот. Понятие о геноме, его характеристики. Гены, их и их классификацию. Свойства генетического кода. Структуру и работу гена. Мутации, их классификацию. Цели и задачи цитогенетики. Понятие хромосомы, структурно-функциональная организация хромосомной нити, морфологические особенности метафазных хромосом. Международные классификации хромосом в норме и при хромосомных аномалиях. Основные патогенетические механизмы возникновения</p>	<p>Составить план обследования. Отбирать больных для проведения молекулярно-генетического исследования. Сформулировать предположительный диагноз генного заболевания по результатам ДНК-анализа. Выявлять признаки хромосомной патологии. Сформулировать предположительный диагноз хромосомного заболевания. Отбирать больных для проведения цитогенетического исследования Правильно записывать формулу нормального и патологического кариотипа. Организовать профилактические и реабилитационные мероприятия</p>	<p>Методикой осмотра статуса пробанда. Самостоятельно интерпретировать результаты ДНК-диагностики и кариограмм</p>	<p>ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9.</p>	<p>Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)</p>

		структурных и количественных перестроек кариотипа. Виды структурных и числовых аберраций. Особенности и исходы аутосомных нарушений, аномалий половых хромосом. Эпидемиологию, цитогенетические варианты, клиническую характеристику хромосомных синдромов. Микроцитогенетические синдромы				
ДЕ 17	Клиническая тератология.	Эпидемиологию врожденных пороков развития (ВПР). Определение и классификацию ВОЗ ВПР. Понятие «врожденная аномалия» или «дефект». Стадии пренатального развития человека и критические периоды. Понятие тератогенного терминационного периода. Принципы и клеточные, тканевые механизмы тератогенеза. Этиологию ВПР и факторы, влияющие на тератогенную активность. Клиника наиболее известных фетальных синдромов. Типы связи между ВПР. Цель, задачи, схема	Составить план обследования. Оценить результаты инструментальных методов исследования. Получать информацию о ВПР из различных источников регистрации. Правильно оформить учетную медицинскую документацию (форма № 025-11/у-98). Организовать профилактические и реабилитационные мероприятия. Оценивать и интерпретировать результаты пренатального скрининга. Отбирать беременных женщин для проведения инвазивной диагностики	Методикой осмотра статуса пробанда. Принципами и методами профилактики ВПР. Системным подходом к анализу медицинской документации. Принципами и методами пренатальной диагностики	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8.	Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)

		<p>мониторинга ВПР; международных регистры ВПР (EUROCAT, ICBDMS). Суть периконцепционной профилактики. Уровни обследования беременных. Пренатальный скрининг. Сроки проведения, диагностические возможности, значимость эхографии плода, биохимического скрининга. Характеристики б/х маркеров. Показания для инвазивной диагностики. Методы взятия плодного материала, сроки проведения, возможные осложнения. Спектр диагностических возможностей. Технологию проведения, значение для профилактики возникновения наследственной патологии преимплантационной диагностики</p>				
ДЕ 18	Методы диагностики наследственных болезней.	<p>Биохимические методы, их значение в диагностике НБО. Уровни биохимической диагностики. Подтверждающую биохимическую</p>	<p>Поставить диагноз на основании результатов биохимических исследований биологических жидкостей. Применять алгоритмы диагностики неонатального</p>	<p>Методикой осмотра статуса пробанда. Анализом и интерпретацией результатов современных диагностических технологий. Самостоятельно интерпретировать результаты</p>	ОПК-9, ПК-2, ПК-5.	<p>Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (Код ТФ - А/02.7)</p>

		<p>диагностику: принцип газовой хроматографии, высокоэффективной жидкостной хроматографии, тандемной масс-спектрометрии. Методы измерения активности ферментов. Принципы организации скрининга новорожденных на наследственные болезни. Этапы проведения неонатального скрининга. Правила взятия и доставки материала в лабораторию, регистрацию образцов крови. Количественный анализ анализов: фенилаланина, тиреотропного гормона, общей галактозы, 17гидроксипрогестерона, иммунореактивного трипсина. Методы прямой и косвенной ДНК-диагностики. ПЦР и ее модификации, методы анализа продуктов ПЦР. Блот-гибридизация. Методы поиска неизвестных мутаций. Принципы, технологию, условия проведения косвенной ДНК-диагностики. Показания для ДНК-диагностики. Показания</p>	<p>скрининга на ФКУ, АГС, ВГ, МВ и галактоземию. Назначать и использовать основные принципы при организации лечебного питания у детей и подростков, страдающих ФКУ, галактоземией. Назначать патогенетическую гормонозаместительную терапию у больных ВГ, АГС. Отбирать больных для проведения молекулярно-генетического исследования. Определять отличия прямой и косвенной ДНК-диагностики. Сформулировать предположительный диагноз генного заболевания по результатам ДНК-анализа. Отбирать больных для проведения цитогенетического исследования. Правильно записывать формулу нормального и патологического кариотипа</p>	<p>ДНК-диагностики, кариотипирования</p>		<p>Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)</p>
--	--	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------	--	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------

		для кариотипирования. Современные методы исследования хромосом				
ДЕ 19	Генные болезни.	<p>Этиология и патогенез НБО. Особенности дебюта заболеваний. Группы НБО по возрасту дебюта. Характеристику НБО по ведущим клиническим признакам. Основные методы точной диагностики НБО: биохимические и молекулярно-диагностические. Методы патогенетического и этиотропного лечения НБО. Значение и структура соединительной ткани. Этиология, механизмы развития дисплазии. Понятие дифференцированной и недифференцированной ДСТ. Особенности коллагенопатий, фибриллинотий, критерии, Клиническая характеристика несовершенного остеогенеза, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана. Клинико-инструментальная характеристика поражения органов и систем при НДСТ. Биохимическая и молекулярно-</p>	<p>Выявлять у больных детей и подростков основные патологические симптомы и синдромы НБО и ДСТ. Назначать больным детям и подросткам адекватное лечение в соответствии с выставленным диагнозом</p>	<p>Методикой осмотра статуса пробанда. Интерпретацией данных клинического осмотра и параклинических исследований</p>	<p>ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.</p>	<p>Обследование детей с целью установления диагноза (Код ТФ А/01.7) Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности (Код ТФ - А/02.7) Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей (Код ТФ - А/03.7)</p>

		генетическая диагностика ДСТ. Методы лечения ДСТ				
--	--	--------------------------------------------------------	--	--	--	--

1. Аттестационные материалы

2.1. Тестовые задания

Тестовые задания разработаны по каждой ДЕ, используются для рубежного контроля по окончании каждого модуля дисциплины в качестве оценки уровня знаний по конкретной теме. В тестовом задании студенту предлагается выбрать один или несколько правильных ответов.

Примеры тестовых заданий.

Раздел 1. Анатомия нервной системы и топический диагноз.

1. При центральном пирамидном параличе наблюдается (ДЕ 1)

1. гипотрофии мышц
2. повышения сухожильных рефлексов
3. понижение сухожильных рефлексов
4. нарушения электровозбудимости нервов и мышц
5. повышение тонуса мышц

2. В состав экстрапирамидной системы входят (ДЕ 2)

1. мозжечок
2. α - мотонейроны
3. красное ядро
4. черное вещество
5. таламус

3. Как называется ощущение «Ползания мурашек», «покалывания» (ДЕ 3)

1. аналгезия
2. гипестезия
3. парестезия
4. дизестезия
5. гиперпатия

4. При поражении отводящего нерва возникает паралич мышцы (ДЕ 4)

1. верхней прямой
2. наружной прямой
3. нижней прямой
4. нижней косой
5. внутренней прямой

5. Как называется поражение половины поперечника спинного мозга (ДЕ 5)

1. синдром Вебера
2. синдром Джексона
3. синдром Броун-Секара
4. синдром Гублера
5. синдром Бенедикта

6. Больной с сенсорной афазией (ДЕ 6)

1. не может говорить и не понимает обращенную речь
2. понимает обращенную речь, но не может говорить
3. может говорить, но забывает названия предметов
4. не понимает обращенную речь, но контролирует собственную речь
5. не понимает обращенную речь и не контролирует собственную

Раздел 2. Нервные болезни

1. Хватательный рефлекс физиологичен у детей в возрасте (ДЕ 7)

1. до 1-2 месяцев
2. до 3-4 месяцев

3. до 5-6 месяцев
4. до 7-8 месяцев
5. до 1 года

2. Особым типом эпилептических приступов при синдроме Веста являются (ДЕ 8)

1. абсансы
2. инфантильные спазмы
3. сложные парциальные приступы
4. миоклонические приступы
5. тонико-клонические приступы

3. Ведущие этиологические факторы поражения нервной системы в перинатальный период (ДЕ 9)

1. гипоксия, инфекции, метаболические и токсические воздействия, травматические
2. гипоксия, инфекции, геморрагия, травма, метаболические и токсические воздействия
3. гипоксия, метаболические и токсические воздействия, травматические
4. гипоксия, инфекции, геморрагия, травматические
5. инфекции, геморрагия, метаболические и токсические воздействия

4. Для нейрофиброматоза (болезнь Реклингхаузена) характерно появление на коже (ДЕ 10)

1. папулезной сыпи
2. телеангиэктазий
3. «кофейных» пятен
4. витилиго
5. розеолезной сыпи

5. Гнойные менингиты чаще регистрируются у детей в возрасте (ДЕ 11)

1. раннем
2. дошкольном
3. младшем школьном
4. старшем школьном
5. подростковом

6. К острым нарушениям мозгового кровообращения у детей относятся (ДЕ 12)

1. церебральный сосудистый криз
2. геморрагический инсульт
3. транзиторная ишемическая атака
4. ишемический инсульт
5. приступ ассоциированной мигрени

7. Подозрение на объемный процесс головного мозга возникает, если заболевание характеризуется признаками (ДЕ 13)

1. нарастающей внутричерепной гипертензии
2. очагового церебрального поражения
3. общемозговыми симптомами
4. менингеальными симптомами
5. лихорадкой

Раздел 3. Медицинская генетика.

1. Основной целью медико-генетического консультирования является (ДЕ 14)

1. проведение кариотипирования
2. определение метода инвазивной пренатальной диагностики
3. определение риска рождения больного ребенка

4. выбор эффективного способа периконцепционной профилактики
5. определение группы здоровья ребенка

2. В основу классификации наследственных болезней, учитывающей их генетическую природу, положены особенности (ДЕ 15)

1. генных мутаций
2. хромосомных мутаций
3. количественных изменений хромосом
4. клинических проявлений
5. точковых мутаций

3. Кариотип - это совокупность особенностей хромосомного набора (комплекса) клетки, определяющаяся (ДЕ 16)

1. числом половых хромосом
2. формой хромосом
3. структурой хромосом
4. наличием мутаций в хромосоме
5. все перечисленное верно

4. К экзогенным причинам формирования врожденных пороков развития относятся (ДЕ 17)

1. ионизирующая радиация
2. механические факторы
3. талидомид
4. вальпроевая кислота
5. хромосомные aberrации

5. К молекулярно-цитогенетическим методам диагностики относят (ДЕ 18)

1. метод ПЦР
2. кариотипирование
3. хроматографию
4. блот-гибридизацию
5. метод FISH

6. Для клинических проявлений фенилкетонурии характерно (ДЕ 19)

1. специфический запах мочи кленового сиропа
2. судороги, экзематозные изменения кожи
3. врожденный порок сердца
4. катаракта
5. множественные деформации скелета

Методика оценивания рубежного контроля.

При получении от 50 до 69%, что соответствует оценке «удовлетворительно», студенту начисляется 6 баллов, 70 – 84% (оценка «хорошо») – 8 баллов и 85 – 100% (оценка «отлично») – 10 баллов.

2.2. Вопросы экзаменационных билетов

№ п/п	Вопрос	Компетенции
1.	Нейрон, нейроглия, синапс. Основные отделы нервной системы. Развитие функций нервной системы в онтогенезе.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
2.	Произвольные движения. Симптомы поражения корково-пирамидного пути на разных уровнях. Центральный и периферический парез. Методы исследования.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
3.	Экстрапирамидная система, строение, функции.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6

	Симптомы поражения ЭПС. Методы исследования.	
4.	Спинной мозг, анатомия и физиология. Особенности строения спинного мозга у детей. Симптомы и синдромы поражения спинного мозга. Методы исследования.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
5.	Чувствительность, анатомия и физиология проводников поверхностной и глубокой чувствительности. Типы расстройств чувствительности. Методы исследования.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
6.	Таламус, функциональные связи, симптомы поражения. Внутренняя капсула, синдром поражения.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
7.	Мозжечок, строение, функции. Основные симптомы поражения мозжечка. Виды атаксий. Методы исследования.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
8.	Черепные нервы I и II пары. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
9.	Черепные нервы III, IV и VI пары. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
10.	Черепные нервы V пара. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
11.	Черепные нервы VII, VIII пара. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
12.	Черепные нервы, бульбарная группа (IX, X, XII). Анатомия, симптомы поражения. Бульбарный и псевдобульбарный синдром. Методы исследования.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
13.	Ствол мозга, анатомия. Альтернирующие синдромы: Вебера, Мийяра-Гублера, Фовилля, Джексона.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
14.	Вегетативная нервная система (ВНС), строение, функции, методы исследования. Симптомы и синдромы поражения центрального и периферического отделов ВНС, клинические симптомы симпатической и парасимпатической систем.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
15.	Оболочки мозга, строение и функции. Цереброспинальная жидкость, циркуляция, функциональное значение, исследование. Менингеальный синдром. Особенности проведения люмбальной пункции у детей, основные показатели ликвора.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
16.	Кора больших полушарий головного мозга, строение, функции. I и II сигнальные системы, симптомы поражения. Синдромы поражения лобных, теменных, височных, затылочных долей доминантного и субдоминантного полушарий головного мозга.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
17.	Кора больших полушарий. Кортиковые проекционные зоны второй сигнальной системы, явления выпадения и раздражения.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
18.	Кровоснабжение головного мозга, очаговые симптомы при нарушении кровоснабжения в каротидном и вертебробазилярном бассейнах.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
19.	Лобная доля головного мозга. Высшие корковые функции, локализация, симптомы поражения.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
20.	Теменная и височная доли головного мозга. Высшие корковые функции, локализация, симптомы поражения.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
21.	Спинной мозг. Строение, основные центры и пути. Синдромы половинного и поперечного поражения. Расстройство тазовых функций.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
22.	Периферическая нервная система. Симптомы поражения лучевого, локтевого и срединного нервов.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6
23.	Периферическая нервная система. Симптомы поражения	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6

	бедренного, седалищного и малоберцового нервов.	
24.	Неэпилептические пароксизмы в детском возрасте (фебрильные и аффективно - респираторные приступы). Принципы диагностики, тактика лечения.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11
25.	Перинатальная энцефалопатия. Определение, основные этиологические и патогенетические моменты.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
26.	Демиелинизирующие заболевания в детском возрасте (рассеянный склероз, острый рассеянный энцефаломиелит, лейкоэнцефалиты), патогенез, клиника, лечение.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
27.	Факторы риска инсульта в детском возрасте и во взрослой популяции, первичная профилактика инсульта. Транзиторная ишемическая атака и инсульт, клиника, диагностика и лечение.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11.
28.	Заболевания периферической нервной системы, типы нервных волокон, характер поражения. Полиневропатии, этиологическая классификация, клиника, диагностика, лечение.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
29.	Гидроцефалия у детей. Этиология, патогенез, классификация, диагностика, методы консервативного и нейрохирургического лечения.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
30.	Эпилепсия. Особые эпилептические синдромы (синдром Веста и Леннокса - Гасто).	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11
31.	Неотложные состояния в детском возрасте. Кома, отек головного мозга, эпилептический статус. Клинические проявления. Тактика на догоспитальном этапе, подходы к терапии.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11
32.	Черепно-мозговая травма у детей. Классификация, клиника и диагностика, сотрясения, ушиба головного мозга. Подходы к лечению.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11.
33.	Полиомиелит. Этиология, патогенез, клиника, диагностика. Тактика невролога при выявлении больного с диагнозом «острый вялый паралич».	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
34.	Синдром вегетативной дистонии в детском возрасте, основные клинические проявления. Мигрень, клиника, подходы к лечению.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11.
35.	Этиопатогенетические подтипы ишемического и геморрагического инсульта, особенности клиники, нейрохирургические методы лечения.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11.
36.	Аневризмы сосудов головного мозга. Классификация, клинические проявления, методы диагностики и лечения.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11.
37.	Клещевой энцефалит у детей. Этиология, патогенез, методы диагностики. Клинические формы заболевания. Прогноз, лечение и профилактика.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
38.	Параинфекционные (вторичные) энцефалиты у детей. Клиника, диагностика, лечение.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
39.	Опухоли в области турецкого седла (аденома, краниофарингиома), клиника, подходы к консервативному и хирургическому лечению.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
40.	Факоматозы. Туберозный склероз, патогенез, клиника, подходы к лечению.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
41.	Опухоли спинного мозга. Клинические особенности при интра- и экстрамедуллярном расположении. Подходы к хирургическому лечению.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
42.	ВИЧ-инфекция, стадии заболевания, особенности	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6,

	заражения ребенка от инфицированной матери, профилактика. Первичные и вторичные поражения нервной системы при ВИЧ-инфекции.	ПК-8, ПК-9.
43.	Опухоли лобной доли. Общемозговая и очаговая симптоматика, особенности клиники при расположении новообразования в доминантном и субдоминантном полушариях.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
44.	Спинальная амиотрофия Вердника-Гоффманна, патогенез, клиника, подходы к лечению.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
45.	Опухоли мозжечка у детей, общемозговые и очаговые симптомы, диагностика, подходы к хирургическому лечению.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
46.	Миопатии Дюшенна, Эрба-Рота, этиопатогенез, клиника, диагностика, лечение.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
47.	Детский церебральный паралич. Основные клинические формы, подходы к постановке диагноза и лечению.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
48.	Эпилепсия, этиопатогенез, клиническая характеристика генерализованных приступов, диагностика, основные принципы терапии.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11
49.	Наследственные атаксии, типы наследования, особенности клиники, МРТ-диагностики.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
50.	Особенности неврологического осмотра детей раннего возраста. Исследование двигательной сферы. Врожденные рефлексы спинального автоматизма, возраст угасания, уровни замыкания.	ПК-2, ПК-5, ПК-6.
51.	Наследственные параплегии, типы наследования, особенности клиники изолированной наследственной параплегии и параплегии «плюс».	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
52.	Внутриутробные инфекции (герпетическая, цитомегаловирусная). Клиника, диагностика, лечение.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
53.	Эпилепсия. Определение, этиология и патогенез эпилептических приступов в детском возрасте. Дифференциальный диагноз церебральных пароксизмов.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9, ПК-11
54.	Менингиты у детей. Этиология, патогенез, классификация. Клинические синдромы менингитов бактериальной и вирусной природы. Особенности туберкулезного менингита. Методы диагностики. Принципы лечения.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
55.	Поражение нервной системы в перинатальный период. Этиология, классификация. Клинические проявления травматического повреждения, верхний паралич Эрба-Дюшенна, нижний паралич Дежерин-Клюмпке, диагностика, подходы к терапии	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9.
56.	Пренатальная диагностика, виды процедур, показания и сроки проведения	ОПК-9, ПК-2, ПК-5
57.	Врожденные пороки развития (ВПР), определение, классификация с примерами. Мониторинг ВПР в Свердловской области и РФ. Международные мониторинговые системы.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8.
58.	Морфология и классификация хромосом человека, понятие о кариотипе	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9
59.	Классификация хромосомных мутаций, механизмы образования хромосомных мутаций, примеры с краткой записью кариотипа	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9
60.	Понятие о гене. Свойства генетического кода. Геномные мутации. Мозаицизм. Механизмы возникновения.	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9

61.	Неонатальный скрининг. Задачи, критерии, сроки проведения, алгоритмы диагностики.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5
62.	Хромосомные синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Кляйнфельтера, поли-Х, поли-У	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9
63.	Медико-генетическое консультирование, виды, задачи, показания, структура обращаемости, основные этапы медико-генетического консультирования	ПК-2, ПК-5, ПК-8
64.	Понятие о нетрадиционном наследовании. Митохондриальное наследование. Митохондриальная патология, клиническая характеристика, методы диагностики, подходы к терапии	ОПК-8, ПК-5, ПК-8, ПК-9
65.	Основные типы наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с полом тип), примеры заболеваний.	ПК-2, ПК-5, ПК-8
66.	Понятие генетического риска, методы оценки генетического риска. Методы лечения наследственной патологии	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9
67.	Мультифакториальные заболевания. Критерии Картера.	ОПК-8, ПК-5, ПК-8, ПК-9
68.	Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственных болезней. Правила составления родословных. Понятие генетического риска, методы оценки генетического риска.	ПК-2, ПК-5, ПК-8
69.	Микроцитогенетические синдромы: этиология, клинические проявления, диагностика (синдром Прадера-Вилли, Беквита-Видемана, Лангера-Гидиона, Ангельмана).	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9
70.	Наследственные болезни обмена веществ, общая характеристика	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9
71.	Скрининговые программы в медицинской генетике. Периконцепционная профилактика.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5
72.	Семиотика и классификация наследственных болезней.	ОПК-8, ПК-5, ПК-8, ПК-9
73.	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики: FISH-диагностика, сравнительная геномная гибридизация, спектроскопический анализ хромосом или спектральное кариотипирование (SKY).	ОПК-9, ПК-2, ПК-5
74.	Ген, свойства генетического кода, генные мутации, механизмы их образования	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9
75.	Молекулярно-генетические методы диагностики: прямая и непрямая ДНК-диагностика, показания для проведения.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5
76.	Геномные мутации. Мозаицизм. Механизмы возникновения.	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9
77.	Адрено-генитальный синдром. Генетика, эпидемиология, клинические особенности, этапы диагностики, принципы лечения.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9
78.	Галактоземия. Генетика, эпидемиология, клинические особенности, этапы диагностики, принципы лечения.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9
79.	Фенилкетонурия. Генетика, эпидемиология, клинические особенности, этапы диагностики, принципы лечения.	ОПК-8, ОПК-9, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9
80.	Мониторинг врожденных пороков развития: цель, задачи, схема, источники регистрации, международные мониторинговые системы.	ОПК-9, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8.
81.	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9
82.	Классификация хромосомных мутаций, механизмы образования хромосомных мутаций, примеры с краткой записью кариотипа	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9
83.	Структура и свойства ДНК. Понятие о геноме.	ОПК-9, ПК-5, ПК-8, ПК-9

Практические навыки

1. Проверить все варианты периферического типа нарушений глубокой и поверхностной чувствительности на руках.
2. Проверить функцию обонятельного нерва и обонятельного анализатора.
3. Проверить поверхностную и глубокую чувствительность при наличии спинального проводникового типа нарушения чувствительности.
4. Проверить функцию зрительного нерва.
5. Проверить поверхностную и глубокую чувствительность при наличии церебрального проводникового типа нарушения чувствительности.
6. Проверить прямую и содружественную реакции зрачков на свет.
7. Как проверить стереогноз. Чем отличается первичный астереогноз от вторичного.
8. Проверить функцию глазодвигательного нерва.
9. Проверить поверхностную болевую и температурную чувствительность. Что такое сегментарный диссоциированный тип нарушения чувствительности.
10. Проверить функцию блокового нерва.
11. Проверить поверхностную болевую и температурную чувствительность. Правила и последовательность проверки для выявления типов нарушения чувствительности.
12. Проверить функцию отводящего нерва.
13. Проверить мышечно-суставное чувство в руках.
14. Проверить функцию лицевого нерва. Чем отличаются клинические признаки центрального и периферического пареза лицевого нерва.
15. Как выявить и отличить сенситивную атаксию.
16. Проверить функцию промежуточного нерва.
17. Как проверить силу мышц по 5 балльной системе.
18. Проверить поле зрения. Виды гемианопсии.
19. Как выявить скрытый парез (проба Барре).
20. Проверить функцию вестибулярной порции вестибуло-кохлеарного черепного нерва.
21. Проверить мышечный тонус в руках. Как может изменяться мышечный тонус в зависимости от характера пареза.
22. Проверить функцию слуховой порции вестибуло-кохлеарного черепного нерва и слухового анализатора.
23. Проверить все мозжечковые пробы.
24. Проверить функцию тройничного нерва.
25. Проверить рефлексы с рук. Как изменяются рефлексы в зависимости от характера пареза.
26. Проверить функцию языкоглоточного нерва.
27. Проверить брюшные рефлексы. Дуги их замыкания. О чем свидетельствует их изменение.
28. Проверить функцию блуждающего нерва.
29. Проверить рефлексы с ног. Дуги их замыкания. Как изменяются рефлексы в зависимости от характера пареза.
30. Проверить функцию добавочного нерва.
31. Патологические симптомы с ног. О чем свидетельствует их появление.
32. Проверить функцию подъязычного нерва. Чем отличаются клинические признаки центрального и периферического пареза подъязычного нерва.
33. Симптомы орального автоматизма. О чем свидетельствует их появление.
34. Проверить роговичный и конъюнктивальный рефлексы. О чем свидетельствует их снижение. Дуга замыкания.
35. Проверить координаторные пробы. Виды атаксии – сенситивная, корковая, мозжечковая, их отличия.
36. Проверить чувствительность на лице. Варианты нарушений чувствительности и особенности ее проверки.

Технология оценивания

Учебные достижения обучающихся в рамках изучения дисциплины в 7 и 8 семестрах оцениваются в соответствии с Методикой балльно-рейтинговой системы по дисциплине «Неврология, медицинская генетика». Промежуточная аттестация по дисциплине проводится

в форме сдачи практических навыков и собеседования (ответ по экзаменационному билету, включающему 4 вопроса).

Экзаменационный билет включает четыре вопроса:

- 1 вопрос – практический навык;
- 2 вопрос – топическая диагностика;
- 3 вопрос – неврология;
- 4 вопрос – медицинская генетика.

За каждый вопрос на экзамене студент получает соответствующие баллы (см. таблица). Экзаменационный рейтинг определяется суммой баллов за четыре вопроса. Экзаменационный рейтинг по дисциплине у студента на экзамене менее чем в 20 рейтинговых баллов считается неудовлетворительным (независимо от рейтинга студента по дисциплине в семестре).

Таблица

Распределение рейтинговых баллов за один вопрос на экзамене

Оценка	Количество рейтинговых баллов
3	6
4	8
5	10

Оценка ответа на вопрос в баллах:

6 баллов – краткий верный устный ответ, отражающий базовые знания по предмету, слабое ориентирование студента в теме при дополнительном расспросе;

8 баллов – развёрнутый ответ, демонстрирующий знание современных достижений в изучаемой области, свободное рассуждение по заданной теме с незначительными недочетами с использованием материалов учебной литературы и лекционного курса;

10 баллов - полный, чёткий ответ, демонстрирующий знание современных достижений в изучаемой области, свободное рассуждение по заданной теме с использованием материалов учебной литературы, лекционного курса и дополнительной литературы.

Алгоритм определения итогового рейтинга студента по учебной дисциплине
«Неврология, медицинская генетика»

1. Итоговый рейтинг студента по учебной дисциплине определяется в результате суммирования рейтинговых баллов, набранных студентом в течение семестров и баллов, полученных студентом по результатам экзамена.

2. Для перевода итогового рейтинга студента по дисциплине в аттестационную оценку вводится следующая шкала:

Аттестационная оценка студента по дисциплине	Итоговый рейтинг студента по дисциплине, рейтинговые баллы
«Неудовлетворительно»	0 – 59
«Удовлетворительно»	60 – 75
«Хорошо»	76 – 89
«Отлично»	90 – 100