Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 04.08.2023 08:26:54
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
_____
«16» ноября 2023 г.
(печать УМУ)

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

НЕВРОЛОГИЯ, МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Специальность: 31.05.02 – Педиатрия

Уровень высшего образования: специалитет

Квалификация: врач-педиатр

г. Екатеринбург
2023 год

1. Кодификатор

1.1. Побилетная программа

РАЗДЕЛ 1. МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

1.	Пренатальная диагностика, виды процедур, показания и сроки проведения
2.	Врожденные пороки развития (ВПР), определение, классификация с примерами. Мониторинг ВПР в Свердловской области и РФ. Международные мониторинговые системы.
3.	Морфология и классификация хромосом человека, понятие о кариотипе
4.	Классификация хромосомных мутаций, механизмы образования хромосомных мутаций, примеры с краткой записью кариотипа
5.	Понятие о гене. Свойства генетического кода. Геномные мутации. Мозаицизм. Механизмы возникновения.
6.	Неонатальный скрининг. Задачи, критерии, сроки проведения, алгоритмы диагностики.
7.	Хромосомные синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Кляйнфельтера, поли-Х, поли-У
8.	Медико-генетическое консультирование, виды, задачи, показания, структура обращаемости, основные этапы медико-генетического консультирования
9.	Понятие о нетрадиционном наследовании. Митохондриальное наследование. Митохондриальная патология, клиническая характеристика, методы диагностики, подходы к терапии
10.	Основные типы наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с полом тип), примеры заболеваний.
11.	Понятие генетического риска, методы оценки генетического риска. Методы лечения наследственной патологии
12.	Мультифакториальные заболевания. Критерии Картера.
13.	Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственных болезней. Правила составления родословных. Понятие генетического риска, методы оценки генетического риска.
14.	Микроцитогенетические синдромы: этиология, клинические проявления, диагностика (синдром Прадера-Вилли, Беквита-Видемана, Лангера-Гидиона, Ангельмана).
15.	Наследственные болезни обмена веществ, общая характеристика
16.	Скрининговые программы в медицинской генетике. Периконцепционная профилактика.
17.	Семиотика и классификация наследственных болезней.
18.	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики: FISH-диагностика, сравнительная геномная гибридизация, спектроскопический анализ хромосом или спектральное кариотипирование (SKY).
19.	Ген, свойства генетического кода, генные мутации, механизмы их образования
20.	Молекулярно-генетические методы диагностики: прямая и непрямая ДНК-диагностика, показания для проведения.
21.	Геномные мутации. Мозаицизм. Механизмы возникновения.
22.	Адрено-генитальный синдром. Генетика, эпидемиология, клинические особенности, этапы диагностики, принципы лечения.
23.	Галактоземия. Генетика, эпидемиология, клинические особенности, этапы диагностики, принципы лечения.
24.	Фенилкетонурия. Генетика, эпидемиология, клинические особенности, этапы диагностики, принципы лечения.
25.	Мониторинг врожденных пороков развития: цель, задачи, схема, источники регистрации, международные мониторинговые системы.
26.	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
27.	Классификация хромосомных мутаций, механизмы образования хромосомных мутаций, примеры с краткой записью кариотипа
28.	Структура и свойства ДНК. Понятие о геноме.

РАЗДЕЛ 2. АНАТОМИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И ТОПИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ

№ п/п	Вопрос
29.	Нейрон, нейроглия, синапс. Основные отделы нервной системы. Развитие функций нервной системы в онтогенезе.
30.	Произвольные движения. Симптомы поражения корково-пирамидного пути на разных уровнях. Центральный и периферический парез. Методы исследования.
31.	Экстрапирамидная система, строение, функции. Симптомы поражения ЭПС. Методы исследования.
32.	Спинной мозг, анатомия и физиология. Особенности строения спинного мозга у детей. Симптомы и синдромы поражения спинного мозга. Методы исследования.
33.	Чувствительность, анатомия и физиология проводников поверхностной и глубокой чувствительности. Типы расстройств чувствительности. Методы исследования.
34.	Таламус, функциональные связи, симптомы поражения. Внутренняя капсула, синдром поражения.
35.	Мозжечок, строение, функции. Основные симптомы поражения мозжечка. Виды атаксий. Методы исследования.
36.	Черепные нервы I и II пары. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.
37.	Черепные нервы III, IV и VI пары. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.
38.	Черепные нервы V пара. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.
39.	Черепные нервы VII, VIII пара. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.
40.	Черепные нервы, бульбарная группа (IX,X,XII). Анатомия, симптомы поражения. Бульбарный и псевдобульбарный синдром. Методы исследования.
41.	Ствол мозга, анатомия. Альтернирующие синдромы: Вебера, Мийяра-Гублера, Фовилля, Джексона.
42.	Вегетативная нервная система (ВНС), строение, функции, методы исследования. Симптомы и синдромы поражения центрального и периферического отделов ВНС, клинические симптомы симпатической и парасимпатической систем.
43.	Оболочки мозга, строение и функции. Цереброспинальная жидкость, циркуляция, функциональное значение, исследование. Менингеальный синдром. Особенности проведения люмбальной пункции у детей, основные показатели ликвора.
44.	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.
45.	Кора больших полушарий. Корковые проекционные зоны второй сигнальной системы, явления выпадения и раздражения.
46.	Кровоснабжение головного мозга, очаговые симптомы при нарушении кровоснабжения в каротидном и вертебро-базиллярном бассейнах.
47.	Лобная доля головного мозга. Высшие корковые функции, локализация, симптомы поражения.
48.	Теменная и височная доли головного мозга. Высшие корковые функции, локализация, симптомы поражения.
49.	Спинной мозг. Строение, основные центры и пути. Синдромы половинного и поперечного поражения. Расстройство тазовых функций.
50.	Периферическая нервная система. Симптомы поражения лучевого, локтевого и срединного нервов.
51.	Периферическая нервная система. Симптомы поражения бедренного, седалищного и малоберцового нервов.

РАЗДЕЛ 3. НЕРВНЫЕ БОЛЕЗНИ

52.	Неэпилептические пароксизмы в детском возрасте (фебрильные и аффективно - респираторные приступы). Принципы диагностики, тактика лечения.
53.	Перинатальная энцефалопатия. Определение, основные этиологические и патогенетические моменты.

54.	Демиелинизирующие заболевания в детском возрасте (рассеянный склероз, острый рассеянный энцефаломиелит, лейкоэнцефалиты), патогенез, клиника, лечение.
55.	Факторы риска инсульта в детском возрасте и во взрослой популяции, первичная профилактика инсульта. Транзиторная ишемическая атака и инсульт, клиника, диагностика и лечение.
56.	Заболевания периферической нервной системы, типы нервных волокон, характер поражения. Полиневропатии, этиологическая классификация, клиника, диагностика, лечение.
57.	Гидроцефалия у детей. Этиология, патогенез, классификация, диагностика, методы консервативного и нейрохирургического лечения.
58.	Эпилепсия. Особые эпилептические синдромы (синдром Веста и Леннокса - Гасто).
59.	Неотложные состояния в детском возрасте. Кома, отек головного мозга, эпилептический статус. Клинические проявления. Тактика на догоспитальном этапе, подходы к терапии.
60.	Черепно-мозговая травма у детей. Классификация, клиника и диагностика, сотрясения, ушиба головного мозга. Подходы к лечению.
61.	Полиомиелит. Этиология, патогенез, клиника, диагностика. Тактика невролога при выявлении больного с диагнозом «острый вялый паралич».
62.	Синдром вегетативной дистонии в детском возрасте, основные клинические проявления. Мигрень, клиника, подходы к лечению.
63.	Этиопатогенетические подтипы ишемического и геморрагического инсульта, особенности клиники, нейрохирургические методы лечения.
64.	Аневризмы сосудов головного мозга. Классификация, клинические проявления, методы диагностики и лечения.
65.	Клещевой энцефалит у детей. Этиология, патогенез, методы диагностики. Клинические формы заболевания. Прогноз, лечение и профилактика.
66.	Параинфекционные (вторичные) энцефалиты у детей. Клиника, диагностика, лечение.
67.	Опухоли в области турецкого седла (аденома, краниофарингиома), клиника, подходы к консервативному и хирургическому лечению.
68.	Факоматозы. Туберозный склероз, патогенез, клиника, подходы к лечению.
69.	Опухоли спинного мозга. Клинические особенности при интра- и экстрамедуллярном расположении. Подходы к хирургическому лечению.
70.	ВИЧ-инфекция, стадии заболевания, особенности заражения ребенка от инфицированной матери, профилактика. Первичные и вторичные поражения нервной системы при ВИЧ-инфекции.
71.	Опухоли лобной доли. Общемозговая и очаговая симптоматика, особенности клиники при расположении новообразования в доминантном и субдоминантном полушариях.
72.	Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффманна, патогенез, клиника, подходы к лечению.
73.	Опухоли мозжечка у детей, общемозговые и очаговые симптомы, диагностика, подходы к хирургическому лечению.
74.	Миопатии Дюшенна, Эрба-Рота, этиопатогенез, клиника, диагностика, лечение.
75.	Детский церебральный паралич. Основные клинические формы, подходы к постановке диагноза и лечению.
76.	Эпилепсия, этиопатогенез, клиническая характеристика генерализованных приступов, диагностика, основные принципы терапии.
77.	Наследственные атаксии, типы наследования, особенности клиники, МРТ-диагностики.
78.	Особенности неврологического осмотра детей раннего возраста. Исследование двигательной сферы. Врожденные рефлексы спинального автоматизма, возраст угасания, уровни замыкания.
79.	Наследственные параплегии, типы наследования, особенности клиники изолированной наследственной параплегии и параплегии «плюс».
80.	Внутриутробные инфекции (герпетическая, цитомегаловирусная). Клиника, диагностика, лечение.
81.	Эпилепсия. Определение, этиология и патогенез эпилептических приступов в детском возрасте. Дифференциальный диагноз церебральных пароксизмов.
82.	Менингиты у детей. Этиология, патогенез, классификация. Клинические синдромы менингитов бактериальной и вирусной природы. Особенности туберкулезного менингита.

	Методы диагностики. Принципы лечения.
83.	Поражение нервной системы в перинатальный период. Этиология, классификация. Клинические проявления травматического повреждения, верхний паралич Эрба-Дюшенна, нижний паралич Дежерин-Клюмпке, диагностика, подходы к терапии

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 коньюнктивальный 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.

Наименование категории (группы) компетенции	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Индекс трудовой функции и ее содержание (из ПС)	Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые учебные элементы, формируемые в результате освоения дисциплины			Методы оценивания результатов освоения дисциплины
					Знания	Умения	Навыки	
Этиология и патогенез	ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИОПК-5.1. Умеет: анализировать строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем органов во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма ИОПК 5.2. Умеет: оценивать морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента 5.3. Умеет оценивать морфофункциональные и	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза А/02.7 Назначение детям лечения и контроль его безопасности	ДЕ1.Медико-генетическое консультирование.	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	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Правильно использовать соответствующую терминологию. Составлять и анализировать родословную Интерпретировать результаты клинико-генетического обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента. Помочь семье в принятии решения по консультативному вопросу	Методикой сбора генеалогической информации Методами расчета генетического риска при различных формах наследственной патологии. Методикой системного подхода к анализу медицинской документации	Тестовый контроль. Зачет.

		физиологические показатели по результатам лабораторного и инструментального обследования пациента ИОПК 5.4. Умеет: обосновывать морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач		ДЕ2.Классификация и семиотика наследственной патологии.	Определение понятия наследственного и врожденного заболевания. Современные подход к классификации наследственной патологии. Характеристика отдельных групп наследственных болезней. Понятие и принципы феногенетики. Понятие о плейотропии. Диагностическое значение малых аномалий развития. Особенности нетрадиционного наследования, клинические примеры. Характеристика митохондриального генома: генетическую организацию, двойное кодирование белков митохондрий,	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	Тестовый контроль. Зачет.

					феномен гетероплазмии. Классификация митохондриальных болезней. Клинические особенности МХБ. Подходы к формулировке диагноза. Алгоритм диагностики и принципы терапии МХБ			
				ДЕ3. Уровни организации наследственного материала: организация и работа гена; цитогенетика.	Цель и роль программы «Геном человека». 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	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	Методикой осмотра статуса пробанда. Самостоятельно интерпретировать результаты ДНК-диагностики и кариограмм	Тестовый контроль. Зачет.

					особенности метафазных хромосом. Международные классификации хромосом в норме и при хромосомных аномалиях. Виды структурных и числовых аберраций. Особенности и исходы аутосомных нарушений, аномалий половых хромосом. Микроцитогенетические синдромы	для проведения цитогенетического исследования Правильно записывать формулу нормального и патологического кариотипа. Организовать профилактические и реабилитационные мероприятия		
				ДЕ4. Клиническая тератология.	Эпидемиологию врожденных пороков развития (ВПР). Понятие «врожденная аномалия» или «дефект». Стадии пренатального развития человека и критические периоды. Понятие тератогеного терминационного периода. Принципы и механизмы	Составить план обследования. Оценить результаты инструментальных методов исследования. Получать информацию о ВПР из различных источников регистрации. Правильно оформить учетную медицинскую документацию	Методикой осмотра статуса пробанда. Принципами и методами профилактики ВПР. Системным подходом к анализу медицинской документации. Принципами и методами пренатальной диагностики	Тестовый контроль. Зачет.

					тератогенеза. Клиника наиболее известных фетальных синдромов. Типы связи между ВПР. Цель, задачи, схема мониторинга ВПР; международные регистры ВПР (EUROCAT, ICBDMS). Суть периконцепционн ой профилактики. Уровни обследования беременных. Пренатальный скрининг. Сроки проведения, диагностические возможности, значимость эхографии плода, биохимического скрининга. Характеристики б/х маркеров. Показания для инвазивной диагностики. Спектр диагностических возможностей.	(форма № 025-11/у-98). Организовать профилактические и реабилитационные мероприятия. Оценивать и интерпретировать результаты пренатального скрининга. Отбирать беременных женщин для проведения инвазивной диагностики		

				ДЕ.5 Методы диагностики наследственных болезней.	Биохимические методы, их значение в диагностике НБО. Уровни биохимической диагностики. Методы измерения активности ферментов. Принципы организации скрининга новорожденных на наследственные болезни. Этапы проведения. Правила взятия и доставки материала в лабораторию, регистрацию образцов крови. Количественный анализ аналитов. Методы прямой и косвенной ДНК-диагностики. ПЦР и ее модификации, методы анализа продуктов ПЦР. Блот-гибридизация. Методы поиска неизвестных	Поставить диагноз на основании результатов биохимических исследований биологических жидкостей. Применять алгоритмы диагностики неонатального 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	Методикой осмотра статуса пробанда. Анализом и интерпретацией результатов современных диагностических технологий. Самостоятельно интерпретировать результаты ДНК-диагностики, кариотипирования	Тестовый контроль. Зачет.

					мутаций. Принципы ДНК-диагностики. Показания для кариотипирования. Современные методы исследования хромосом.	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.		
				ДЕ6. Генные болезни.	Этиология и патогенез НБО. Особенности дебюта заболеваний. Группы НБО по возрасту дебюта. Характеристику НБО. Основные методы точной диагностики НБО. Методы патогенетического и этиотропного лечения НБО. Этиология, механизмы развития дисплазии.	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.	Методикой осмотра статуса пробанда. Интерпретацией данных клинического осмотра и параклинических исследований.	Тестовый контроль. Зачет.

					Особенности коллагенопатий, фибриллинопатий, критерии. Клиническая характеристика несовершенного остеогенеза, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана. Клинико-инструментальная характеристика поражения органов и систем при НДСТ. Методы лечения ДСТ.			
Диагностические инструментальные методы обследования Диагностика заболеваний у детей и подростков	ОПК-4. Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза	ИОПК 4.1. Знает: цель, задачи, принципы обследования пациента; предназначение медицинских изделий, предусмотренных порядком оказания медицинской помощи; особенности современного диагностического процесса, принципы диагностики, основанной на научных доказательствах;	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза А/7 Оказание медицинской помощи детям в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного	ДЕ7.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	Проводить дифференциальную диагностику между центральным и периферическим парезом. Определить уровень поражения кортико-спинального пути. Оценить состояние двигательной сферы.	Методикой оценки двигательной сферы.	Тестовый контроль Экзамен

	ПК-1 Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях оценки состояния и установления факта наличия или отсутствия заболевания, в том числе с использованием цифровых технологий	возможности и ограничения методов, использующиеся с целью установления диагноза ИОПК 4.2. Умеет: проводить обследование пациента с целью установления диагноза, используя подход, основанный на научных доказательствах; применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи. ИОПК 4.3. Обосновывает алгоритм применения и оценки результатов использования медицинских технологий, в том числе технологий искусственного интеллекта, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач. ИПК-1.1	медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вывозе медицинского работника		на различных уровнях. Принцип функционирования рефлекторной дуги, уровни замыкания рефлексов. Особенности регуляции мышечного тонуса. Методику оценки двигательной сферы.			
				ДЕ8.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.	Тестовый контроль Экзамен
				ДЕ9.Чувствительность и ее нарушения.	Строение проводников поверхностной и	Дать характеристику чувствительным	Методикой оценки чувствительной	Тестовый контроль Экзамен

		Устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком ИПК-1.2 Составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников, начиная с больного ребенка ИПК-1.3 Получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком, в том числе, с использованием ИКТ ИПК-1.5 Получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе, от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и			глубокой чувствительности. Характеристику чувствительных нарушений, явления раздражения и выпадения. Симптомы поражения проводников чувствительности на различных уровнях. Синдромы поражения таламуса. Методику оценки чувствительной сферы.	нарушениям. Определить уровень поражения проводников чувствительности. Оценить состояние чувствительной сферы.	сферы.	
				ДЕ10.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	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.	Тестовый контроль Экзамен

		родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания, в том числе, с использованием ИКТ ИПК-1.7 Получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии, в том числе, с использованием ИКТ ИПК-1.8 оценивать состояние и самочувствие ребенка, проводить объективный осмотр органов и системы организма ребенка, в том числе с использованием телемедицинских технологий и медицинского интеренета вещей ИПК-1.9 Оценивать физическое и психомоторное развитие детей			поражения. Симптомы поражения лицевого нерва на разных уровнях. Бульбарный и псевдобульбарный синдромы. Методику оценки функции черепных нервов.			
				ДЕ11.Спинной мозг и ствол мозга. Строение и симптомы их поражения.	Строение спинного мозга, анатомическое и функциональное. Симптомы поражения спинного мозга на разных уровнях. Структуру ствола головного мозга. Понятие альтернирующего синдрома. Основные альтернирующие синдромы.	Выявить симптомы поражения спинного мозга на разных уровнях. Проводить дифференциальную диагностику между основными альтернирующими синдромами. Оценить состояние двигательной, чувствительной сфер и функцию черепных нервов.	Методикой оценки двигательной, чувствительной сферы, функций черепных нервов.	Тестовый контроль Экзамен
				ДЕ12.Кора больших полушарий и симптомы поражения.	Особенности строения коры больших полушарий, первую и вторую сигнальные системы. Современную классификацию полей коры	Выявить симптомы поражения различных долей головного мозга. Проводить оценку нервно-психического развития ребенка грудного и	Методикой оценки высших корковых функций. Методикой оценки нервно-психического развития у ребенка.	Тестовый контроль Экзамен

		различного возраста ИПК-1.10 оценивать клиническую картину острых и хронических болезней и состояний, требующих оказания медико-санитарной помощи детям и ставить предварительный диагноз ИПК-1.11 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям и ставить предварительный диагноз ИПК-1.12 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям и ставить предварительный диагноз ИПК-1.14 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям ИПК-1.15 Интерпретировать результаты			больших полушарий, симптомы поражения. Становление основных навыков нервно-психического развития у грудного ребенка и ребенка в возрасте до 3 лет. Методику оценки высших корковых функций.	раннего возраста. Оценить высшие корковые функции.		
				ДЕ13.Оценка неврологического статуса, особенности осмотра у детей. Семиотика поражения.	Методику сбора неврологического анамнеза и оценки неврологического статуса. Особенности неврологического осмотра новорожденного и детей раннего возраста. Характеристику безусловных рефлексов новорожденного, их диагностическую значимость. Семиотику поражения структур нервной системы: общемозговой,	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 топический и нозологический.	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства.	Тестовый контроль Экзамен

		лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам ИПК-1.16 Интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам			менингеальный синдромы и очаговую неврологическую симптоматику. Методологию построения неврологического диагноза: топическую и нозологическую.			
Медицинская реабилитация	ОПК-8. Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации ребенка-инвалида, проводить оценку способности пациента осуществлять	ИОПК 8.1. Знает медицинские показания для проведения мероприятий медицинской реабилитации, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи ИОПК 8.2. Умеет	А/03.7 Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза А/02.7 Назначение детям лечения и контроль его безопасности	ДЕ14.Эпилепсия и неэпилептические пароксизмальные состояния у детей.	Основные механизмы эпилептогенеза. Классификацию эпилептических припадков, их этиологию. Эпилептический статус, 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	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства	Тестовый контроль Экзамен

	трудовую деятельность	применять реабилитационные технологии в физической реабилитации пациентов с различной патологией. ИОПК 8.3. Умеет проводить оценку клинического состояния пациента, выполняет функциональные пробы в качестве контроля и эффективности проведения реабилитационных мероприятий ИОПК 8.4. Знает и использует принципы сочетания реабилитационных технологий.				помощь при эпилептическом приступе и статусе		
Диагностика заболеваний у детей и подростков	ПК-2 Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития, в том числе с использованием инновационных методов и методик диагностики и цифровых технологий	ИПК-2.1 составлять план обследования детей с целью установления клинического диагноза ИПК-2.2 обосновывать		ДЕ15.Перинатальная патология ЦНС и ее последствия.	Этапы перинатального периода, основные этиологические факторы, патогенетические механизмы перинатального поражения ЦНС. Классификацию и подходы к формулировке диагноза, основные клинические синдромы. Комплекс обследования и терапии. Патогенетические механизмы при детском церебральном параличе, клинику, диагностику, лечение, прогноз. Подходы к постановке диагноза.	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Интерпретировать результаты дополнительных методов исследования (лабораторных, инструментальных). Определить основные направления терапии. Организовать профилактические и реабилитационные мероприятия.	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства.	Тестовый контроль Экзамен

		необходимость и объем - лабораторного обследования детей - инструментального обследования детей ИПК-2.3 обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам- специалистам ИПК-2.4 проводить дифференциальный диагноз с другими болезнями и постановку диагноза в соответствии с действующей статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем ИПК-2.5 обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию ИПК-2.6 пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания		ДЕ16.Наследственная патология нервной системы	Классификацию наследственных нервно-мышечных заболеваний. Типы наследования, патогенетические механизмы и патоморфологию прогрессирующих мышечных дистрофий (ПМД). Клинические проявления ПМД. Принципы терапии, комплекс реабилитационных мероприятий. Типы наследования, патоморфологию спинальных и невральных амиотрофий, методы диагностики и подходы к терапии. Этиологию, патогенез и классификацию миастении, клиническую характеристику основных форм, диагностические и терапевтические мероприятия.	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.	Тестовый контроль Экзамен

		медицинской помощи ИПК-2.7 применять инновационные методы и методики диагностики заболеваний у детей, в том числе с применением цифровых помощников врача ИПК-2.8 определять необходимость и целесообразность применения инновационных методов и методик диагностики заболеваний у детей, в том числе с применением цифровых помощников врача			Этиологию, патогенез и классификацию факоматозов, общую характеристику группы. Этиопатогенез при гепатоцеребральной дегенерации, классификацию, клинику, диагностику, лечение. Патогенетические и патоморфологические механизмы семейной атаксии Фридрейха, клинические проявления, диагностику, принципы терапии.			
				ДЕ17.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	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать неврологический диагноз. Составить план обследования. Интерпретировать результаты дополнительных методов исследования (лабораторных,	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства.	Тестовый контроль Экзамен

					инфекции, клинику, диагностику, принципы терапии. Демиелинизирующие заболевания нервной системы в детском возрасте патогенез, клиника, лечение. Заболевания периферической нервной системы, полиневропатии, этиологическая классификация, клиника, диагностика, лечение.	инструментальных). Определить основные направления терапии. Организовать реабилитационные мероприятия.		
				ДЕ18.Сосудистые заболевания головного мозга в детском возрасте. Травмы головного и спинного мозга.	Классификацию сосудистых заболеваний головного мозга. Клинику транзиторной ишемической атаки. Факторы риска инсульта, этиопатогенетические подтипы ишемического и геморрагического инсультов, особенности клиники. Лечение, нейрохирургические подходы и	Проводить сбор жалоб, анамнеза. Формулировать диагноз. Составить план обследования. Оценить результаты дополнительных методов исследования (инструментальных, лабораторных). Проводить дифференциальный диагноз. Определить основные	Методикой сбора жалоб, неврологического анамнеза. Методикой оценки неврологического статуса у ребенка в разные периоды детства.	Тестовый контроль Экзамен

					профилактику. Аневризмы и артерио-венозные мальформации у детей. 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. Особенности течения ЧМТ у детей раннего возраста. Диагностические и лечебные мероприятия, тактику оказания медицинской помощи больным с ЧМТ на догоспитальном этапе, принципы диспансерного наблюдения.	направления терапии при сосудистых заболеваниях головного мозга, ЧМТ и травме спинного мозга, оказать неотложную помощь. Организовать реабилитационные мероприятия		

				ДЕ19.Опухоли нервной системы, классификация, клиника, диагностика. Оболочки головного и спинного мозга. Ликвор. Гидроцефалия.	Классификацию опухолей ЦНС. 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	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.	Тестовый контроль Экзамен

					пункции у детей. Этиологию, патогенез и классификацию гидроцефалии. Клинику гидроцефалии у детей в возрасте до года и у детей старшей возрастной группы. Принципы диагностики, методы консервативной и оперативной коррекции, виды ликворошунтирующих операций, возможные осложнения. Прогноз при различных формах гидроцефалии, диспансеризацию больных.			

2) Оценочные средства для промежуточной аттестации, т.е. вопросы, билеты, тесты, задачи по которым кафедра оценивает уровень подготовки обучающегося, при этом типовые контрольные задания или иные материалы, должны быть направлены не только на оценку знаний, но и на оценку умений, навыков и (или) опыта деятельности;

- материалы, устанавливающие содержание и порядок проведения промежуточных аттестаций (зачетов, экзамена);
- примерные темы контрольных работ (при наличии в УП) и требования к их выполнению и оформлению;
- примерные темы курсовых работ (при наличии их в УП) и требования к их выполнению и оформлению;
- возможная (примерная) тематика УИРС, НИРС по профилю дисциплины и требования к их выполнению и оформлению.

2.1. Вопросы экзаменационных билетов

№ п/п	Вопрос	Компетенции
1	Нейрон, нейроглия, синапс. Основные отделы нервной системы. Развитие функций нервной системы в онтогенезе.	ОПК-4, ПК-1
2	Произвольные движения. Симптомы поражения корково-пирамидного пути на разных уровнях. Центральный и периферический парез. Методы исследования.	ОПК-4, ПК-1
3	Экстрапирамидная система, строение, функции. Симптомы поражения ЭПС. Методы исследования.	ОПК-4, ПК-1
4	Спинной мозг, анатомия и физиология. Особенности строения спинного мозга у детей. Симптомы и синдромы поражения спинного мозга. Методы исследования.	ОПК-4, ПК-1
5	Чувствительность, анатомия и физиология проводников поверхностной и глубокой чувствительности. Типы расстройств чувствительности. Методы исследования.	ОПК-4, ПК-1
6	Таламус, функциональные связи, симптомы поражения. Внутренняя капсула, синдром поражения.	ОПК-4, ПК-1
7	Мозжечок, строение, функции. Основные симптомы поражения мозжечка. Виды атаксий. Методы исследования.	ОПК-4, ПК-1
8	Черепные нервы I и II пары. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.	ОПК-4, ПК-1
9	Черепные нервы III, IV и VI пары. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.	ОПК-4, ПК-1
10	Черепные нервы V пара. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.	ОПК-4, ПК-1
11	Черепные нервы VII, VIII пара. Анатомия, симптомы поражения. Методы исследования.	ОПК-4, ПК-1
12	Черепные нервы, бульбарная группа (IX,X,XII). Анатомия, симптомы поражения. Бульбарный и псевдобульбарный синдром. Методы исследования.	ОПК-4, ПК-1
13	Ствол мозга, анатомия. Альтернирующие синдромы: Вебера, Мийяра-Гублера, Фовилля, Джексона.	ОПК-4, ПК-1
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-4, ПК-1
15	Оболочки мозга, строение и функции. Цереброспинальная жидкость, циркуляция, функциональное значение, исследование. Менингеальный синдром. Особенности проведения люмбальной пункции у детей, основные показатели ликвора.	ОПК-4, ПК-1

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-4, ПК-1
17	Кора больших полушарий. Корковые проекционные зоны второй сигнальной системы, явления выпадения и раздражения.	ОПК-4, ПК-1
18	Кровоснабжение головного мозга, очаговые симптомы при нарушении кровоснабжения в каротидном и вертебро-базиллярном бассейнах.	ОПК-4, ПК-1
19	Лобная доля головного мозга. Высшие корковые функции, локализация, симптомы поражения.	ОПК-4, ПК-1
20	Теменная и височная доли головного мозга. Высшие корковые функции, локализация, симптомы поражения.	ОПК-4, ПК-1
21	Спинной мозг. Строение, основные центры и пути. Синдромы половинного и поперечного поражения. Расстройство тазовых функций.	ОПК-4, ПК-1
22	Периферическая нервная система. Симптомы поражения лучевого, локтевого и срединного нервов.	ОПК-4, ПК-1
23	Периферическая нервная система. Симптомы поражения бедренного, седалищного и малоберцового нервов.	ОПК-4, ПК-1
24	Неэпилептические пароксизмы в детском возрасте (фебрильные и аффективно - респираторные приступы). Принципы диагностики, тактика лечения.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
25	Перинатальная энцефалопатия. Определение, основные этиологические и патогенетические моменты.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
26	Демиелинизирующие заболевания в детском возрасте (рассеянный склероз, острый рассеянный энцефаломиелит, лейкоэнцефалиты), патогенез, клиника, лечение.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
27	Факторы риска инсульта в детском возрасте и во взрослой популяции, первичная профилактика инсульта. Транзиторная ишемическая атака и инсульт, клиника, диагностика и лечение.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
28	Заболевания периферической нервной системы, типы нервных волокон, характер поражения. Полиневропатии, этиологическая классификация, клиника, диагностика, лечение.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
29	Гидроцефалия у детей. Этиология, патогенез, классификация, диагностика, методы консервативного и нейрохирургического лечения.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
30	Эпилепсия. Особые эпилептические синдромы (синдром Веста и Леннокса - Гасто).	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
31	Неотложные состояния в детском возрасте. Кома, отек головного мозга, эпилептический статус. Клинические проявления. Тактика на догоспитальном этапе, подходы к терапии.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
32	Черепно-мозговая травма у детей. Классификация, клиника и диагностика, сотрясения, ушиба головного мозга. Подходы к лечению.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
33	Полиомиелит. Этиология, патогенез, клиника, диагностика. Тактика невролога при выявлении больного с диагнозом «острый вялый паралич».	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
34	Синдром вегетативной дистонии в детском возрасте, основные клинические проявления. Мигрень, клиника, подходы к лечению.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
35	Этиопатогенетические подтипы ишемического и геморрагического инсульта, особенности клиники, нейрохирургические методы лечения.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
36	Аневризмы сосудов головного мозга. Классификация, клинические проявления, методы диагностики и лечения.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
37	Клещевой энцефалит у детей. Этиология, патогенез, методы диагностики. Клинические формы заболевания. Прогноз, лечение и профилактика.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
38	Параинфекционные (вторичные) энцефалиты у детей. Клиника, диагностика, лечение.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2

39	Опухоли в области турецкого седла (аденома, краниофарингиома), клиника, подходы к консервативному и хирургическому лечению.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
40	Факоматозы. Туберозный склероз, патогенез, клиника, подходы к лечению.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
41	Опухоли спинного мозга. Клинические особенности при интра- и экстрамедуллярном расположении. Подходы к хирургическому лечению.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
42	ВИЧ-инфекция, стадии заболевания, особенности заражения ребенка от инфицированной матери, профилактика. Первичные и вторичные поражения нервной системы при ВИЧ-инфекции.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
43	Опухоли лобной доли. Общемозговая и очаговая симптоматика, особенности клиники при расположении новообразования в доминантном и субдоминантном полушариях.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
44	Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффманна, патогенез, клиника, подходы к лечению.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
45	Опухоли мозжечка у детей, общемозговые и очаговые симптомы, диагностика, подходы к хирургическому лечению.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
46	Миопатии Дюшенна, Эрба-Рота, этиопатогенез, клиника, диагностика, лечение.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
47	Детский церебральный паралич. Основные клинические формы, подходы к постановке диагноза и лечению.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
48	Эпилепсия, этиопатогенез, клиническая характеристика генерализованных приступов, диагностика, основные принципы терапии.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
49	Наследственные атаксии, типы наследования, особенности клиники, МРТ-диагностики.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
50	Особенности неврологического осмотра детей раннего возраста. Исследование двигательной сферы. Врожденные рефлексы спинального автоматизма, возраст угасания, уровни замыкания.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
51	Наследственные параплегии, типы наследования, особенности клиники изолированной наследственной параплегии и параплегии «плюс».	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
52	Внутриутробные инфекции (герпетическая, цитомегаловирусная). Клиника, диагностика, лечение.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
53	Эпилепсия. Определение, этиология и патогенез эпилептических приступов в детском возрасте. Дифференциальный диагноз церебральных пароксизмов.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
54	Менингиты у детей. Этиология, патогенез, классификация. Клинические синдромы менингитов бактериальной и вирусной природы. Особенности туберкулезного менингита. Методы диагностики. Принципы лечения.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
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-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2
56	Пренатальная диагностика, виды процедур, показания и сроки проведения	ОПК-5, ПК-2
57	Врожденные пороки развития (ВПР), определение, классификация с примерами. Мониторинг ВПР в Свердловской области и РФ. Международные мониторинговые системы.	ОПК-5, ПК-2
58	Морфология и классификация хромосом человека, понятие о кариотипе	ОПК-5, ПК-2
59	Классификация хромосомных мутаций, механизмы образования хромосомных мутаций, примеры с краткой записью кариотипа	ОПК-5, ПК-2
60	Понятие о гене. Свойства генетического кода. Геномные мутации. Мозаицизм. Механизмы возникновения.	ОПК-5, ПК-2

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

На экзамене предварительно принимаются и оцениваются практические навыки.

Экзаменационный билет включает 3 вопроса:

1 вопрос – топографической диагностике поражения нервной системы;

2 вопрос – клиника, синдромы заболеваний нервной системы;

3 вопрос – медицинская генетика.

3. Технологии оценивания

Учебные достижения обучающихся в рамках изучения дисциплины в 6, 7 и 8 семестрах оцениваются в соответствии с Методикой балльно-рейтинговой системы оценивания учебных достижений студентов по дисциплине Неврология, медицинская генетика.

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в 3 этапа:

1 ***этап*** –решение тестовых заданий в режиме on-line на образовательном портале Медспейс или на Гулгл диске кафедры. Студентам предлагается 100 тестовых заданий, включающих первый раздел дисциплины. При количестве правильных ответов более 50 баллов получает зачет на 6 семестр по медицинской генетике.

2 ***этап*** – демонстрация практических навыков и умений по объективному неврологическому осмотру на экзамене.

Студент, демонстрирующий практические умения по методике обследования с определением патологических симптомов и синдромов поражения нервной системы получает от 1 до 10 баллов. В случае незнания неврологического осмотра, студент не проходит 2 этап и не переходит к сдаче экзамена (3 этапу), оценивается оценкой неудовлетворительно.

3 ***Этап*** – сдача теоретического экзамена по 3м вопросам.

Студент, показавший глубокие и систематизированные знания учебного материала по всем вопросам билета с использованием дополнительной литературы, получает 30 баллов. Студент, показавший знания учебного материала по всем вопросам билета с использованием только учебной литературы, получает 20 баллов. Студент, показавший знания учебного материала по всем вопросам билета с наводящими вопросами и допускающий в ответе ошибки, получает 10 баллов.

4. Критерии оценки

Учебные достижения обучающихся в рамках изучения дисциплины в 6, 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, при условии успешной сдачи зачета на 6 семестре.

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