ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ

БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО

ОБРАЗОВАНИЯ "АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра неврологии, нейрохирургии с курсом последипломного образования

2019-2020 учебный год

Специальность: «Педиатрия» - 3105.02

Дисциплина: "Неврология, медицинская генетика"

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №**

**Оцениваемые компетенции: ПК-6, ПК-8**

Больной 22 лет обратился с жалобами на дрожание рук и головы в покое. В течение 5 лет лечится у гастроэнтеролога по поводу гепатоспленомегалии, часто возникают эпизоды желтухи. При исследовании неврологом выявлены: тремор рук и головы, который наблюдается в покое и усиливается при постуральных нагрузках, брадикинезия, хореоатетоз. Парезов, расстройств чувствительности нет. При осмотре психиатром выявлено умеренное отставание в психическом развитии.

Вопросы:

1.Какой диагноз можно предположить?

2. Какое дополнительное обследование провести?

 3.Какой патогенез заболевания?

 4.Методы лечения.

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ

БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО

ОБРАЗОВАНИЯ "АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра неврологии, нейрохирургии с курсом последипломного образования

2019-2020 учебный год

Специальность: «Педиатрия» - 3105.02

Дисциплина: "Неврология, медицинская генетика"

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №**

**Оцениваемые компетенции: ПК-6, ПК-8**

Больной 10 лет, отмечается пошатывание при ходьбе (падает вправо), затруднение речи.

При осмотре: в позе Ромберга отклоняется вправо, координаторные пробы выполняет с промахиванием, интенцией справа, среднеразмашистый горизонтальный нистагм, дизартрия, сухожильные рефлексы торпидны с ног, нарушение вибрационной чувствительности, выраженный грудной сколиоз, полая стопа с высоким сводом - pes cavus.

Вопросы:

1.Установить диагноз.

2.Назначьте дополнительные методы обследования, опишите ожидаемые результаты.

3.Определить тактику лечения.

4.Определите прогноз.

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ

БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО

ОБРАЗОВАНИЯ "АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра неврологии, нейрохирургии с курсом последипломного образования

2019-2020 учебный год

Специальность: «Педиатрия» - 3105.02

Дисциплина: "Неврология, медицинская генетика"

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №4**

**Оцениваемые компетенции: ПК-6, ПК-8**

Больная 8 лет, со слов родителей стала вести себя неадекватно ситуации - отмечается гримасничанье, насильственные смех и плач, хаотичные разбрасывание рук и ног, кивательно-вращательные движения туловища. Стала невнимательна в школе, во время урока - выкрики.

Вопросы

1.Установить диагноз.

2.Назначьте дополнительные методы обследования, опишите ожидаемые результаты.

3.Определить тактику лечения.

4.Определите прогноз.

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ

БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО

ОБРАЗОВАНИЯ "АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра неврологии, нейрохирургии с курсом последипломного образования

2019-2020 учебный год

Специальность: «Педиатрия» - 3105.02

Дисциплина: "Неврология, медицинская генетика"

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №**

**Оцениваемые компетенции: ПК-6, ПК-8**

Больная С. впервые обследована в возрасте 14 лет. Поступила с жалобами на нарушение походки и движений рук, снижение интеллекта и памяти, нарушения поведения. Девочка родилась недоношенной, развивалась нормально. В восемь лет в школе обратили внимание на снижение памяти, медлительность, трудности письма; позже появился насильственный смех. Болезнь прогрессировала.. В дальнейшем нарастали неврологические расстройства и снижение интеллекта; до 13 лет посещала школу, затем училась на дому, с учебой не справлялась. Соматически здорова. Ранее исключена гепатолентикулярная дегенерация.

Объективно: больная астенического телосложения, пониженного питания; оценка неврологического статуса затруднена из-за поведения: расторможена, плохо выполняет инструкции, немотивированно смеется, некритична к своему состоянию. В статусе: гипомимия, дизартрия; мышечный тонус повышен по экстрапирамидному типу, сухожильные рефлексы высокие, с ног S > D, симптом Бабинского и клонус стопы слева, брадикинезия, походка атактическая, непостоянный дистонический гиперкинез в мышцах плечевого пояса D > S; гипергидроз кистей и стоп; брадифрения, деменция.

 На ЭЭГ выявлены значительные общемозговые изменения в виде снижения уровня биоэлектрической активности, доминирования по всем отделам медленноволновой активности дельта- и тета-диапазона частотой 4–6 Гц, отсутствия альфа-ритма, сглаженности региональных различий; эпилептическая активность не зарегистрирована, фотостимуляция не вызывает изменений, гипервентиляционная проба не проводилась (больная не выполняет инструкций).

Вопросы:

1.Какой диагноз можно предположить?

2. Какое дополнительное обследование провести?

 3.Какой тип наследования заболевания?

 4.Методы лечения

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ

БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО

ОБРАЗОВАНИЯ "АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра неврологии, нейрохирургии с курсом последипломного образования

2019-2020 учебный год

Специальность: «Педиатрия» - 3105.02

Дисциплина: "Неврология, медицинская генетика"

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №**

**Оцениваемые компетенции: ПК-6, ПК-8**

Больной 18 лет. Отец и мать здоровы. Дед по линии отца и бабушка по линии матери — двоюродные брат и сестра. Больной родился в срок. Развивался нормально. С 10-летнего возраста была замечена неуверенность при ходьбе и пошатывание. Стал часто спотыкаться, падать. Изменился почерк и сделался неровным, дрожащим.Позднее походка значительно ухудшилась, стало невозможно писать из-за дрожания рук, появились изменения и затруднение речи. Оставил школу. Заболевание прогрессировало, и в настоящее время больной с трудом ходит. Такое же заболевание у 15-летнего брата больного, у которого первые признаки появились также в десятилетнем возрасте. Течение и симптомы болезни у братьев одинаковы. Две сестры больного здоровы, две сестры умерли, а у шестилетнего брата нет коленных и ахилловых рефлексов. У старшего брата матери стопы с очень высоким сводом, основные фаланги пальцев ног разогнуты, конечные фаланги согнуты. Грубый горизонтальный нистагм. Во время разговора подергивания в мимических мышцах. Функция других черепно-мозговых нервов не нарушена. Речь прерывистая, толчкообразная, при ходьбе широко расставляет ноги, шаги неравномерны, пошатывается. Стоять спокойно не может, переступает с ноги на ногу. Симптом Ромберга положительный. Атаксия и интенционное дрожание при пальценосовой пробе. Гиперметрия и адиадохокинез обеих рук. Промахивается при пяточно-коленных пробах. Объем движений и сила рук и ног не нарушены. Несколько понижен мышечный тонус. Отсутствует вибрационная чувствительность ног. Других расстройств чувствительности не выявлено. Снижены сухожильные и периостальные рефлексы на руках, не вызываются коленные и ахилловы рефлексы. Симптом Бабинского с обеих сторон. Изменена форма стопы: высокий свод, спереди стопа укорочена и кажется расширен­ной. Основные фаланги пальцев ног, особенно первого, сильно разогнуты, конечные фаланги согнуты. Интеллект не снижен.

Вопросы:

1.Какой диагноз можно предположить?

2. Какое дополнительное обследование провести?

 3.Какой тип наследования заболевания?

 4.Методы лечения