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: «Лечебное дело» - 3105.01

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 57 лет. Первые симптомы заболевания появились в 45 летнем возрасте, когда стали отмечаться неритмичные, непроизвольные движения в различных мышечных группах, которые усиливались при волнении и исчезали во сне. В начале болезни временно могла подавлять эти насильственные движения и обслуживать себя. Через несколько лет после начала заболевания присоединились нарушения памяти, сузился круг интересов, снизился интеллект. При осмотре: больная из-за гиперкинеза гримасничает, жестикулирует, широко разбрасывает руки, при ходьбе раскачивается, пританцовывает. Из-за гиперкинеза речевой мускулатуры нарушена речь - она стала медленной и неравномерной. Мышечный тонус - дистоничен.

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 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 №**

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

У больного в возрасте 35 лет появилось дрожание рук, а затем и ног, которое постепенно нарастает. При выполнении произвольных движений дрожание усиливается, в состоянии покоя - уменьшается, вплоть до полного отсутствия. Через несколько лет гиперкинез распространился на мышцы лица, на мышцы, участвующие в речевом акте, и речь стала скандированной и дрожащей. Кроме указанных симптомов у пациента имеется атаксия, дискоординация, нистагм, мышечная дистония, пигментация зеленовато-бурого цвета по наружному краю радужки (кольцо Кайзера-Флейшера). Лабораторные исследования: в сыворотке крови снижение содержания церуллоплазмина (ниже 10 ЕД, при норме 25-45 ЕД), гиперкупрурия (до 1.000 мкг/сутки, при норме 150 мкг/сутки); гипераминоцидурия (до 1.000 мг/сутки, при норме 350 мг/сутки). Изменение печеночных проб. На МРТ - расширение желудочков головного мозга и атрофия коры.

Вопросы:

1.Какой диагноз можно предположить?

2. Какой патогенез данного заболевания?

 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 49 лет, с 22 лет отмечает пошатывание при ходьбе, дрожание конечностей, которое усиливается при движениях. Позднее присоединились нарушения координации движения с двух сторон, чуть больше слева. Эти нарушения постепенно нарастали, дрожание рук стало затруднять произвольные движения. Появился тремор головы по типу «нет-нет», речь стала отрывистой, смазанной. Дрожание рук приобрело постоянный характер. Нарушения координации и походки, выраженные в меньшей степени, также наблюдались у сестры больного. При осмотре: в сознании, ориентирован в месте и времени, адекватен, память снижена, несколько эйфоричен. В неврологическом статусе: средне-размашистый горизонтальный нистагм, усиливающийся в крайних отведениях глазных яблок. Дизартрия, скандированная речь. Парезов, нарушений поверхностной или глубокой чувствительности не выявлено. Выраженные нарушения координации в виде статической и динамической атаксии - интенционное дрожание и мимопопадание при координаторных пробах, пошатывание в пробе Ромберга во все стороны, постоянное дрожание головы, конечностей, усиливающееся при волнении и при произвольных движениях. При офтальмологическом обследовании с использованием щелевой лампы выявляется коричневое кольцо по краю радужки с двух сторон. В анализе крови повышено содержание меди и снижено - церулоплазмина. Медь выявлена и в анализе мочи.

Вопросы:

1.Поставьте диагноз.

2.С чем связано изменение окраски радужной оболочки?

3.Какие внутренние органы могут поражаться при этом заболевании?

4. Назначьте лечение

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