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. 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.**

A 22-year-old patient complained of hand and head tremors at rest. For 5 years, he has been treated by a gastroenterologist for hepatosplenomegaly , episodes of jaundice often occur. An examination by a neurologist revealed: a trembling of the hands and head, which is observed at rest and intensifies with postural effort , bradykinesia and choreoathetosis . Paresis, no sensitivity disorders. Examination by a psychiatrist revealed a moderate delay in mental development.

the questions:

1) What is the most likely diagnosis, What are your arguments?

2) What specialized consultation should you receive?

3) grouped clinical signs into clinical and topographic syndromes.

4) What paraclinical exams will allow you to confirm this diagnosis?

5) Is hospitalization indicated?

6) Your treatment, detail your treatment.

7) possible evolution of the disease?

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 интири При осмотре: больная из-за гиперкинеза гримасничает, жестикулирует, широко разбрасывает руки, руки, Из-за гиперкинеза речевой мускулатуры нарушена речь - она ​​стала медленной и неравномерной. Мышечный тонус - дистоничен.**

A patient of 57 years. The first symptoms of the disease appeared at the age of 45, when irregular and involuntary movements in various muscle groups began to be noted, which intensified with excitement and disappeared overnight . . A few years after the onset of the illness, memory problems joined, the circle of interests narrowed and intelligence diminished.

 At the exam:

the patient has hyperkinesis, grimaces, gestures, spreads her arms wide, swings while swinging, dances. Due to hyperkinesis of the speech muscles, speech is impaired - it has become slow and uneven. The muscle tone is dystonic .

Questions:

the questions:

1) What is the most likely diagnosis, What are your arguments?

2) What specialized consultation should you receive?

3) grouped clinical signs into clinical and topographic syndromes.

4) What paraclinical exams will allow you to confirm this diagnosis?

5) Is hospitalization indicated?

6) Your treatment, detail your treatment.

7) possible evolution of the disease?

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.**

a patient of 10 years, trouble walking , difficulty speaking.

At the exam:

position Romberg deflected to the right, the test coordination are performed with a failure , horizontal nystagmus medium width, dysarthria, tendon torpid legs reflexes, altered sensitivity to vibrations, severe thoracic scoliosis

Questions:

the questions:

1) What is the most likely diagnosis, What are your arguments?

2) What specialized consultation should you receive?

3) grouped clinical signs into clinical and topographic syndromes.

4) What paraclinical exams will allow you to confirm this diagnosis?

5 ) Your treatment, detail your treatment.

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, с При выполнении произвольных движений дрожание усиливается, в состоянии покоя - уменьшается, вплоть Через несколько лет гиперкинез распространился на мышцы лица, на мышцы учщ с ск ск ск ск ск ск ск ск ск ск ск 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 1000 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.**

A patient at the age of 35 had shaky hands and legs, which gradually increased. During movements the tremor increases, in a state of rest - decreases, until a complete absence. A few years later, the spread hyper kin sic the face muscles, the muscles involved in the act of speech. In addition to these symptoms, the patient has ataxia, discoordination , nystagmus, muscular dystonia , greenish-brown pigmentation along the outer edge of the iris ( Kaiser-Fleischer ring ).

Laboratory studies: in blood serum, a decrease in the content of cerulloplasmin , hypercupruria (up to 1,000 μg / day, with a standard of 150 μg / day); hyperaminociduria (up to 1000 mg / day, with a standard of 350 mg / day).

Modification of liver function tests.

On MRI, ventricular dilation of the brain in tin and cortical atrophy.   

the questions:

1) What is the most likely diagnosis, What are your arguments?

2) What specialized consultation should you receive?

3) grouped clinical signs into clinical and topographic syndromes.

4) What paraclinical exams will allow you to confirm this diagnosis?

5 ) Your treatment, detail your treatment.

 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"

**С ИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №**

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

**Больной 49 лет, с 22 лет отмечает пошатывание при ходьбе, дрожание конечностей, которое усиливаетия р 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 больно. При осмотре: в сознании, ориентирован в месте и времени, адекватен, память снижена, несколько эйно. В неврологическом статусе: средне-размашистый горизонтальный нистагм, усиливающийся в крайних отна 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 колор к и ж В анализе крови повышено содержание меди и снижено - церулоплазмина. Медь выявлена ​​и в анализе мочи.**

49-year-old patient, from 22 years of age, noticed tremors when walking, trembling limbs, which increased with movement. Later, the coordination of the movement on both sides joined, a little more to the left. These violations gradually increased and trembling hands began to hamper arbitrary movements. There was a head shake of the no-no type, the speech became abrupt, fuzzy. The handshake has become permanent. Coordination and gait disturbances, expressed to a lesser extent, were also observed in the patient's sister. On examination: conscious, oriented in the e space and time, adequate, reduced memory, slightly euphoric .

In neurological state:

horizontal nystagmus of medium width , intensifying at the extreme ends of the eyeballs. Dysarthria, chanted speech. Paresis, violations of superficial or deep sensitivity were not detected.

Serious disorders of coordination in the form of static and dynamic ataxia - tremors and falls intentional during the testing coordination , staggering in the test Romberg in all directions, constant tremors of the head and limbs, intensifying with excitement and arbitrary movements. During an ophthalmic examination using a slit lamp, a brown ring is detected along the edge of the iris on two sides. In the analysis of blood increased the copper content. Copper has also been detected in urine tests.

the questions:

1) What is the most likely diagnosis, What are your arguments?

2) What specialized consultation should you receive?

3) grouped clinical signs into clinical and topographic syndromes.

4) What paraclinical exams will allow you to confirm this diagnosis?

5 ) Your treatment, detail your treatment.

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. 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 интеллка; 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).**

Patient S. was examined for the first time at the age of 14 years. Received complaints about impaired gait and arm movement, reduced intelligence and memory, and behavioral problems . The girl was born premature, developed normally. At eight, the school drew attention to memory loss, slowness, difficulty writing; later, a violent laugh appeared. The disease has progressed .

Review :

asthenic patient, poor nutrition; assessment of neurological status is difficult due to behavior: he is uninhibited, does not follow instructions properly, laughs without motivation and is not essential to his condition.

hypomimia , dysarthria; muscle tone is increased by the extrapyramidal type, tendon reflexes are high, with legs S> D, Babinsky symptom and clonus of the left foot, bradykinesia , atactic gait , intermittent dystonic hyperkinesis in the muscles of the shoulder girdle D> S; hyperhidrosis of the hands and feet; bradyphrenia , dementia.

Significant brain changes were revealed on the EEG in the form of a decrease in the level of bioelectric activity, dominance in all divisions of the slow wave activity of the delta and theta with a frequency of 4 at 6 Hz, a lack of alpha rhythm and a smoothing of regional differences; epileptic activity is not recorded, photostimulation does not lead to modifications, no hyperventilation test has been carried out (the patient does not follow the instructions).

1) What is the most likely diagnosis, What are your arguments?

2) What specialized consultation should you receive?

3) grouped clinical signs into clinical and topographic syndromes.

4) What paraclinical exams will allow you to confirm this diagnosis?

5 ) Your treatment, detail your treatment.

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, появилис на 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 мастов Течение и симптомы болезни у братьев одинаковы. Две сестры больного здоровы, две сестры умерли, а у шестилетнего брата нет коленных и ахилловых рр У старшего брата матери стопы с очень высоким сводом, основные фаланги пальцев ног разогнут у ч, 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, пошатыва. 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, стопа укорочена и кажется спереди расширен ной.** **Основные фаланги пальцев ног, особенно первого, сильно разогнуты, конечные фаланги согнуты. Интеллект не снижен.**

The patient is 18 years old. The father and mother are in good health. A paternal grandfather and a maternal grandmother are cousins. The patient of éveloppé normally. From the age of 10, we noticed a reluctance to walk and totter. He started to stumble, to fall.

The writing changed and became uneven, trembling. Later, the gait deteriorated considerably, it became impossible to write due to hand tremors, changes and speech difficulties appeared. Left school. The disease has progressed and the patient is currently having difficulty walking. The patient's 15-year-old brother suffers from the same disease, the first signs of which also appeared at the age of ten. The course and symptoms of the disease are the same in the brothers. Two sisters of the patient are in good health, two sisters have died and the six-year-old brother has no knee and Achilles reflexes. The mother's older brother has feet with a very high arch, the main phalanxes of the toes are not bent, the final phalanxes are bent. Rough horizontal nystagmus. During a conversation, contraction of the facial muscles. The function of the other cranial nerves is not impaired. The speech is intermittent, jerky, legs wide apart, the steps are uneven, offset. He cannot remain motionless, he takes a step from foot to foot.

Romberg symptom positive. Ataxia and intentional tremors with a finger test. Hypermetry and adiadochokinesis of both hands. Overview with heel-knee tests. The range of motion and the strength of the arms and legs are not broken . Muscle tone is slightly reduced. There is no vibrational sensitivity of the legs. No other sensitivity disorder has been identified. The reflexes tendon and periosteum in the arms are reduced, the reflexes of knee and Achilles are not caused. Babinsky symptom on both sides. The shape of the foot: arch, the front foot is shortened and it seems enlarged Noah. The main phalanges of the toes, especially the first, are very extensive, the final phalanges are curved. Intelligence is not reduced.

Questions:

1. What is the diagnosis?

2. What additional examination should be done?

             3. What type of inheritance of the disease? 4. Processing methods   