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.**

Un patient de 22 ans s'est plaint de tremblements des mains et de la tête au repos. Depuis 5 ans, il est traité par un gastro-entérologue pour hépatosplénomégalie , des épisodes de jaunisse se produisent souvent. Un examen par un neurologue a révélé: un tremblement des mains et de la tête, qui est observé au repos et s'intensifie avec un effort postural , une bradykinésie et une choréoathétose . Parésie, pas de troubles de la sensibilité. L'examen par un psychiatre a révélé un retard modéré dans le développement mental.

les questions:

1) Quel est le diagnostic le plus probable, Quels sont vos arguments?

2) Quelle consultation spécialisée devriez-vous recevoir?

3) regroupé les signes clinique a des syndromes cliniques et topographiques.

4) Quels examens paracliniques vous permettront-ils de confirmer ce diagnostic?

5) L'hospitalisation est-elle indiquée?

6) Votre prise en charge, détailler votre traitement.

7) evolution possibles de la maladie?

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.**

Un patient de 57 ans. Les premiers symptômes de la maladie sont apparus à l'âge de 45 ans, lorsque des mouvements irréguliers et involontaires dans divers groupes musculaires ont commencé à être notés, qui se sont intensifiés avec excitation et ont disparu dans la nuit. . Quelques années après le début de la maladie, des troubles de la mémoire se sont joints, le cercle des intérêts s'est rétréci et l'intelligence a diminué.

 A l'examen:

la patiente, a une hyperkinésie, de grimaces, de gestes, écarte largement les bras, se balance en se balançant, danse. En raison de l'hyperkinésie des muscles de la parole, la parole est altérée - elle est devenue lente et inégale. Le tonus musculaire est dystonique .

Des questions:

les questions:

1) Quel est le diagnostic le plus probable, Quels sont vos arguments?

2) Quelle consultation spécialisée devriez-vous recevoir?

3) regroupé les signes clinique a des syndromes cliniques et topographiques.

4) Quels examens paracliniques vous permettront-ils de confirmer ce diagnostic?

5) L'hospitalisation est-elle indiquée?

6) Votre prise en charge, détailler votre traitement.

7) evolution possibles de la maladie?

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.**

un patient de 10 ans, trouble de la marche, difficulté à parler.

À l'examen:

position de Romberg déviée vers la droite, les tests de coordination sont effectués avec un échec , un nystagmus horizontal de largeur moyenne, une dysarthrie, des réflexes tendineux torpides des jambes, une sensibilité aux vibrations altérée, une scoliose thoracique sévère

Des questions:

les questions:

1) Quel est le diagnostic le plus probable, Quels sont vos arguments?

2) Quelle consultation spécialisée devriez-vous recevoir?

3) regroupé les signes clinique a des syndromes cliniques et topographiques.

4) Quels examens paracliniques vous permettront-ils de confirmer ce diagnostic?

5) Votre prise en charge, détailler votre traitement.

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.**

Un patient à l'âge de 35 ans avait les mains et les jambes tremblantes, qui ont progressivement augmenté. Lors de mouvements le tremblement augmente, dans un état de repos - diminue, jusqu'à une absence complète. Quelques années plus tard , la propagation hyperkinsique aux muscles du visage, sur les muscles impliqués dans l' acte de parole. En plus de ces symptômes, le patient présente une ataxie, une discoordination , un nystagmus, une dystonie musculaire , une pigmentation brun verdâtre le long du bord extérieur de l'iris (anneau de Kaiser-Fleischer ).

Etudes en laboratoire: dans le sérum sanguin, une diminution de la teneur en cérulloplasmine  , hypercuprurie (jusqu'à 1.000 μg / jour, avec une norme de 150 μg / jour); hyperaminocidurie (jusqu'à 1 000 mg / jour, avec une norme de 350 mg / jour).

Modification des tests de la fonction hépatique.

À l'IRM, dilatation ventriculaire du cerveau en étain et atrophie corticale.

les questions:

1) Quel est le diagnostic le plus probable, Quels sont vos arguments?

2) Quelle consultation spécialisée devriez-vous recevoir?

3) regroupé les signes clinique a des syndromes cliniques et topographiques.

4) Quels examens paracliniques vous permettront-ils de confirmer ce diagnostic?

5) Votre prise en charge, détailler votre traitement.

 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.**

patiente de 49 ans, à partir de 22 ans, a remarqué des tremblements lors de la marche, des membres tremblants, qui augmentent avec les mouvements. Plus tard, la coordination du mouvement des deux côtés s'est jointe, un peu plus à gauche. Ces violations ont progressivement augmenté et des mains tremblantes ont commencé à entraver les mouvements arbitraires. Il y avait un tremblement de tête du type non-non, la parole est devenue brusque, floue. La poignée de main est devenue permanente. Des troubles de la coordination et de la démarche, exprimés dans une moindre mesure, ont également été observés chez la sœur du patient. À l'examen: conscient, orienté dans le éspace et le temps, adéquat, mémoire réduite, quelque peu euphorique .

En état neurologique:

nystagmus horizontal de largeur moyenne , s'intensifiant aux extrémités extrêmes des globes oculaires. Dysarthrie, discours scandé. Parésie, les violations de sensibilité superficielle ou profonde n'ont pas été détectées.

Troubles graves de la coordination sous forme d'ataxie statique et dynamique - tremblements et chutes intentionnels pendant les tests de coordination , chancelant dans le test de Romberg dans toutes les directions, tremblements constants de la tête et des membres, s'intensifiant avec excitation et mouvements arbitraires. Lors d'un examen ophtalmique à l'aide d'une lampe à fente, un anneau brun est détecté le long du bord de l'iris de deux côtés. Dans l'analyse du sang a augmenté la teneur en cuivre . Du cuivre a également été détecté lors d'analyses d'urine.

les questions:

1) Quel est le diagnostic le plus probable, Quels sont vos arguments?

2) Quelle consultation spécialisée devriez-vous recevoir?

3) regroupé les signes clinique a des syndromes cliniques et topographiques.

4) Quels examens paracliniques vous permettront-ils de confirmer ce diagnostic?

5) Votre prise en charge, détailler votre traitement.

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).**

Le patient S. a été examiné pour la première fois à l'âge de 14 ans. Reçu des plaintes concernant une altération de la démarche et des mouvements des bras, une diminution de l'intelligence et de la mémoire et des troubles du comportement . La fille est née prématuré, s'est développée normalement. À huit ans, l'école a attiré l'attention sur la perte de mémoire, la lenteur, la difficulté à écrire; plus tard, un rire violent est apparu. La maladie a progressé .

Examen :

patient asthénique, à faible nutrition; l'évaluation du statut neurologique est difficile en raison du comportement: il est désinhibé, se conforme mal aux instructions, rit sans motivation et n'est pas essentiel à son état.

hypomimie , dysarthrie; le tonus musculaire est augmenté par le type extrapyramidal, les réflexes tendineux sont élevés, avec les jambes S> D, le symptôme Babinsky et le clonus du pied à gauche, la bradykinésie , la démarche atactique , l'hyperkinésie dystonique intermittente dans les muscles de la ceinture scapulaire D> S; hyperhidrose des mains et des pieds; bradyphrénie , démence.

Des changements cérébraux significatifs ont été révélés sur l'EEG sous la forme d'une diminution du niveau d'activité bioélectrique, d'une dominance dans toutes les divisions de l' activité des ondes lentes du delta et du thêta avec une fréquence de 4 à 6 Hz, d'un manque de rythme alpha et d'un lissage des différences régionales; l'activité épileptique n'est pas enregistrée, la photostimulation n'entraîne pas de modifications, aucun test d' hyperventilation n'a été réalisé (le patient ne suit pas les instructions).

1) Quel est le diagnostic le plus probable, Quels sont vos arguments?

2) Quelle consultation spécialisée devriez-vous recevoir?

3) regroupé les signes clinique a des syndromes cliniques et topographiques.

4) Quels examens paracliniques vous permettront-ils de confirmer ce diagnostic?

5) Votre prise en charge, détailler votre traitement.

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.**

Le patient a 18 ans. Le père et la mère sont en bonne santé. Un grand-père paternel et une grand-mère maternelle sont cousins. Le patient développé normalement. Dès l'âge de 10 ans, on a remarqué une hésitation à marcher et à chanceler. Il a commencé à trébucher, à tomber.

L'écriture a changé et est devenue inégale, tremblante. Plus tard, la démarche s'est considérablement détériorée, il est devenu impossible d'écrire en raison des tremblements de la main, des changements et des difficultés d'élocution sont apparus. Quitté l'école. La maladie a progressé et le patient a actuellement du mal à marcher. Le frère de 15 ans du patient est atteint de la même maladie, dont les premiers signes sont également apparus à l’âge de dix ans. L'évolution et les symptômes de la maladie sont les mêmes chez les frères. Deux sœurs du patient sont en bonne santé, deux sœurs sont décédées et le frère de six ans n'a pas de genou et de réflexes d'Achille. Le frère aîné de la mère a les pieds avec une arche très haute, les phalanges principales des orteils ne sont pas pliées, les phalanges finales sont pliées. Nystagmus horizontal rugueux. Au cours d'une conversation, contraction des muscles faciaux. La fonction des autres nerfs crâniens n'est pas altérée. Le discours est intermittent, saccadé, les jambes largement écartées, les pas sont inégaux, décalés. Il ne peut pas rester immobile, il fait un pas de pied en pied.

Symptôme Romberg positif. Ataxie et tremblements intentionnels avec un test au doigt. Hypermétrie et adiadochokinèse des deux mains. Survol avec tests talon-genou. L'amplitude des mouvements et la force des bras et des jambes ne sont pas rompues . Le tonus musculaire est légèrement réduit. Il n'y a pas de sensibilité vibratoire des jambes. Aucun autre trouble de sensibilité n'a été identifié. Les réflexes tendineux et périosté dans les bras sont réduits, les réflexes du genou et d'Achille ne sont pas provoqués. Symptôme de Babinsky des deux côtés. La forme du pied: arche, le pied avant est raccourci et il semble agrandi Noah. Les phalanges principales des orteils, en particulier la première, sont très étendues, les phalanges finales sont courbées. L'intelligence n'est pas réduite.

Des questions:

1. Quel est le diagnostic?

2. Quel examen supplémentaire effectuer?

             3. Quel type d'hérédité de la maladie?  
  
              4. Méthodes de traitement