

**МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ**

Факультет медичний

Кафедра симуляційних медичних технологій

ЗАТВЕРДЖУЮ

Проректор з науково-педагогічної роботи

Едуард БУРЯЧКІВСЬКИЙ

01 вересня 2024 року

**МЕТОДИЧНА РОЗРОБКА
ДО ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ
З НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ**

**«ГЕНЕТИЧНІ (ОРФАННІ) ЗАХВОРЮВАННЯ, «ХВОРОБИ СИРОТИ».
ДІАГНОСТИКА ТА МЕНЕДЖМЕНТ. СИМУЛЯЦІЙНИЙ ТРЕНІНГ»**

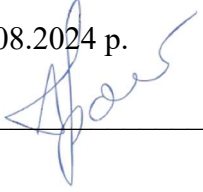
Факультет, курс: Медичний, 5 курс

Навчальна дисципліна: Генетичні (орфанні) захворювання, «хвороби сироти». Діагностика та менеджмент. Симуляційний тренінг

Затверджено:

Методична розробка затверджена на засіданні кафедри симуляційних медичних технологій

Протокол № 1 від 28.08.2024 р.

Завідувач кафедри  Олександр РОГАЧЕВСЬКИЙ

Розробники:

завідувач кафедри Олександр РОГАЧЕВСЬКИЙ

завуч кафедри Ольга ЄГОРЕНКО

доцент кафедри Михайло ПЕРВАК

доцент кафедри Василь ГЛАДЧУК

доцент кафедри Ігор ШЕВЧЕНКО

асистент кафедри Світлана ТРИЩЕНКО

ТЕМА: Найпоширеніші орфанні захворювання в Україні

Мета: Покращення обізнаності здобувачів вишу про орфанні захворювання та їх вплив на життя пацієнтів. Довести, що люди з рідкісними хворобами мають право на медичну допомогу, навчання, доступ до суспільного життя.

Основні поняття: пояснити основні причини виникнення орфанних захворювань, зокрема фактори, які приводять до їх появи, діагностика, спостереження, профілактичні дії, методи лікування «хвороб-сиріт».

Обладнання: ноутбук з презентацією, мультимедійний проектор, манекен людини, медична форма, рукавички медичні, маски.

План:

1. Організаційні заходи - привітання, перевірка присутніх, повідомлення теми, мета заняття, мотивація здобувачів вищої освіти щодо вивчення теми.

2. Контроль рівня знань (письмова робота, письмове тестування, фронтальне опитування з основної термінології, (тощо у разі необхідності).

3. Питання (тестові завдання) для перевірки базових знань за темою семінару:

1) «Хвороби - сироти» це-

A Захворювання певного регіону

B Хвороби порушення обміну речовин

C Хвороби ендокринної патології

D Орфанні захворювання що складають один випадок на 2 тис. населення

E Відповідь **D**

2) Орфанні хвороби:

A Синдром Дауна

B Синдром «котячого крику»

C Синдром Патау

D Фенілкетонурія

E Відповідь **D**

3) Чинники, що сприяють орфаним хворобам:

A Генетична проблема

B Онкологія (рідкісні форми)

C Хвороби обміну речовин

D Спадкова патологія

E Всі відповіді вірні

4) Дівчинка А. 8 міс. Народилась від першої вагітності, ускладнень при виношуванні та пологах не було. За шкалою Апгар 8 балів. До 6 міс. розвиток дитини відповідав віковим нормам розвитку. В 6 міс, батьки помітили слабкість, млявість, з'явилися судоми, мама відмічає запах від шкіри дитини, «пахне мишами». Ймовірний діагноз?

A Синдром Едвардса

B Муковісцидоз

C Синдром Дауна

D Фенілкетонурія

E Відповідь **D**

5). Хлопчик Д. 6 років. Батьки звернулись зі скаргами на кашель, з виділенням густого

мокротиння. З анамнезу - часті затяжні бронхіти, задишка, були епізоди кровохаркання. Об'єктивно: Сухі дзижчасті, свистящі ,сухі хрипи. Ціаноз, пальці у вигляді «барабаних паличок», бочкоподібна грудна клітка. Який ймовірний діагноз?

- A** Фенілкетонурія
- B** Спинальна м'язова дистрофія
- C** Мукополісахаридоз
- D** Муковісцидоз
- E** Відповідь **D**

6). Вродженні коагулопатії:

- A** Геморагічний діатез
- B** Кровотечі
- C** Гемофілія А і В
- D** Хвороба Віллебранда
- E** Всі відповіді вірні

7).Чому жінки не хворіють не гемофілію?

- A** Жінки є лише носіями патологічного гена
- B** Жінки можуть хворіти, але дуже рідко
- C** У зв'язку з анатомічними особливостями
- D** Жінки більш емоційні
- E** Правильна відповідь **A** та **B**

8). Частота рідкісних хвороб в Україні:

- A** 1 випадок на 2000
- B** 1 випадок на 5000
- C** 1 випадок на 10 000.
- D** 1 випадок на 100 000
- E** Відповідь **A**

9). Скільки відсотків орфанних хвороб обумовлено генетичними причинами?:

- A** 80%
- B** 20%
- C** 50%
- D** 98%
- E** Відповідь **A (80%)**

10) 20% рідкісних хвороб належать:

- A** Онкологія
- B** Онкогематологія
- C** Інфекційні хвороби
- D** Аутоімунні процеси
- E** Всі відповіді вірні

4. Обговорення теоретичних питань:

- Що означають орфанні захворювання, причини виникнення.М
- Етіологія, патогенез.
- Класифікація.
- Клінічні особливості.
- Діагностика. Критерії тяжкості.
- Фактори ризику виникнення орфанних хвороб.
- Профілактика та лікування .

5 Теми доповідей - рефератів:

- Загальна характеристика орфанних хвороб.
- Що відноситься до орфанних захворювань.
- Класифікація рідкісних хвороб в Україні. Міжнародний день орфанних захворювань.
- Фактори ризику виникнення «хвороб сиріт».
- Профілактика орфаної патології.
- Діагностика та лікування рідкісних хвороб .

6. Підведення підсумків заняття.

7. Джерела:

1. Гістологія. Цитологія. Ембріологія. Національний підручник. Луцик О.Д. Чайковський Ю.Б. 978- 966-382-698-1 2018р.
2. Молекулярна генетика та технології дослідження генома. 978-966-289-070-9 Гиль М.І. Сметана О.Ю. Юлевич О.Ю. 2019р.
3. Медична генетика. 978-966-8144-60-8 Путинцева Г.Й.2008 (2-ге видання) перероблене і доповнене.
4. Клінічна лабораторна діагностика.978-617-505-838-1 Лаповець Л.Є. Лебідь Р.Б. Ястремська О.О. 2021р.
5. Клінічна фармакогенетика. 978-966-382-323-2 Яковлєва О.О. 2011р.
6. Генетика популяцій 978-966-916-465-0 Трофименко О.Л. Гиль М.І. Сметана О.Ю. 2021р
7. Медична ембріологія з основами тератології. 978-966-382-745-2 Сілкина Ю.В.
8. <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z0356-22#n42> Наказ 641/84 від 31.12.2003р. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні.
9. <https://gmka.org/uk/category/dlya-medykiv/nevidkladna-hirugiya/> - Глобальний альянс медичних знань

Практичне заняття № 3 — 4

ТЕМА: Найпоширеніші орфанні захворювання у практиці лікаря-педіатра

Мета Обізнаність здобувачів вишу про орфанні захворювання, зменшення смертності від рідкісних хвороб, підвищення якості життя пацієнтів, що страждають на орфанні захворювання, забезпечення доступу до якісної медичної та соціальної допомоги та психологічного супроводу.

Основні поняття: орфанні хвороби, рідкісні набуті та вродженні хвороби, «хвороби сироти».

Обладнання: ноутбук з презентацією, мультимедійний проектор, манекен людини, манекени дітей різного віку, медична форма, рукавички, маски.

План:

1. Організаційні заходи - привітання, перевірка присутніх, повідомлення теми, мети заняття, мотивація здобувачів вищої освіти щодо вивчення теми.
2. Контроль початкового рівня знань - письмова робота, письмове тестування, фронтальне опитування з основної термінології тощо (у разі необхідності).
3. Питання (тестові завдання) для перевірки базових знань за темою семінару:

- 1) Яка нозологія є орфанною?:
А Бронхіальна астма
В Виразкова хвороба шлунку
С Анемія
D Тирозинемія
Е Відповідь D
- 2) Що означає термін- орфанні хвороби
А Стан після травми
В Післяопераційні ускладнення
С Вродженні або набуті захворювання, що зустрічаються 1:2000 населення країни
D Множинні вродженні вади розвитку
Е Відповідь С
- 3) Яка кількість населення в Україні з орфанною патологією?
А 1%
В 5%
С 3%
D 0,75%
Е Відповідь В
- 4) Причини виникнення рідкісних хвороб:
А Генетичні проблеми
В Захворювання імунного генезу
С Новоутворення
D Важкі інфекційні захворювання
Е Всі відповіді вірні
- 5) Неонатальний скринінг це-:
А Шкала Апгар
В Первинний огляд новонародженого
С Рання діагностика виявлення групи ризику орфанної патології з перших днів життя
D Антропометрія після народження
Е Відповідь С
- 6) Неонатальний скринінг з 2023р в Україні проводиться на:
А 4 рідкісні хвороби
В 10 рідкісних хвороб
С 21 рідкісну хворобу
D 17 рідкісних хвороб
Е Відповідь С
- 7) Міжнародний день орфанних захворювань:
А 1 січня
В 1 березня
С 29 лютого
D 1 червня
Е Відповідь С
- 8) Батьки чотиримісячної дівчинки звернулись до педіатра зі скаргами на малорухливість дівчинки, яка не тримає голівку, зі слів матері- млява і ледача. Об'єктивно: різка гіпотонія м'язів, арефлексія, слабкий крик, затруднене ковтання. Ймовірний діагноз:
А Вірусна інфекція
В Отруєння

- С** Спінальна м'язова атрофія
- Д** Фенілкетонурія
- Е** Відповідь **С**

9) Мати трирічного хлопчика звернулась до лікаря зі скаргами: почервоніння шкіри, висипка, хлопчик став занадто активний, неслухняний. Об'єктивно: дитина гіперактивна, на шкірі папули, везикули, після зауваження матері до хлопчика, у нього сталися спонтанні судоми, іртелект знижений, запах від шкіри-мишачий. Ймовірний діагноз:

- А** Гостре отруєння
- В** Фенілкетонурія
- С** Дерматит
- Д** Алергія
- Е** Відповідь **В**

10) Що характерно для фенілкетонурії

- А** Затримка розумового розвитку
- В** Блакитні очі
- С** Гіперактивність
- Д** Шкірні висипки
- Е** Всі відповіді вірні

4. Обговорення теоретичних питань:

- Обізнаність про орфанні захворювання, у дітей та дорослих,
 - Підвищення якості життя пацієнтів, що страждають на орфанні захворювання,
 - Забезпечення доступу до якісної медичної та соціальної допомоги
 - Психологічний супровід пацієнтів з орфанною патологією.
- Медикаментозне лікування

5. Теми доповідей, рефератів:

- Орфанні захворювання, основні поняття
- Причини виникнення рідкісних хвороб
- Неонатальний скринінг
- Перелік основних рідкісних хвороб
- Орфанна патологія та інвалідизація
- Соціальна програма стосовно рідкісних хвороб
- Орфанні захворювання у дітей

6. Підведення підсумків.

7. Джерела:

1. Молекулярна генетика та технології дослідження генома. 978-966-289-070-9 Гиль М.І. Сметана О.Ю. Юлевич О.Ю. 2019р.
2. Медична генетика. 978-966-8144-60-8 Путинцева Г.Й. 2008 (2-ге видання) перероблене і доповнене.
3. Клінічна лабораторна діагностика. 978-617-505-838-1 Лаповець Л.Є. Лебідь Р.Б. Ястремська О.О. 2021р.
4. Клінічна фармакогенетика. 978-966-382-323-2 Яковлєва О.О. 2011р.
5. Генетика популяцій 978-966-916-465-0 Трофименко О.Л. Гиль М.І. Сметана О.Ю. 2021р
6. Медична ембріологія з основами тератології. 978-966-382-745-2 Сілкина Ю.В.

7. Внутрішні хвороби: у 2 частинах. Частина 2. Розділ 9.4. Підручник/ Л.В. Глушко, С.В. Федоров, І.М. Скрипник. Медицина. Україна. 2019р. – 582 с.
8. Сучасні класифікації та стандарти лікування захворювань внутрішніх органів/ За ред. проф. Ю.М. Мостового. - 22-ге вид., перероб.- Київ: Центр.
9. <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z0356-22#n42> Наказ 641/84 від 31.12.2013р. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні.
10. <https://gmka.org/uk/category/dlya-medykiv/nevidkladna-hirugiya/> - Глобальний альянс медичних знань

Практичне заняття № 5 — 6

ТЕМА: Найпоширеніші орфанні захворювання у практиці лікаря-терапевта

Мета: Визначення комплексу заходів своєчасного виявлення, профілактики, діагностики, лікування мукополісахаридозів гомоцистинурії у дітей та дорослих. Організація, координація та стандартизація медичної допомоги пацієнтам з мукополісахаридозом та гомоцистинурією.

Основні поняття: Генетично зумовлені ензимопатії, спадкові захворювання що характеризуються порушенням обміну речовин, нестачею ферментів.

Обладнання: ноутбук з презентацією, мультимедійний проектор, манекен людини, манекени дітей різного віку. Медична форма, рукавички, маски.

План:

1. Організаційні заходи : (привітання, перевірка присутніх, повідомлення теми, мети заняття, мотивація здобувачів вищої освіти щодо вивчення теми).

2. Контроль початкового рівня знань - письмова робота, письмове тестування, фронтальне опитування з основної термінології тощо, (у разі необхідності).

3. Питання (тестові завдання) для перевірки базових знань за темою семінару:

1) Мукополісахаридоз це:-

- A** Рідкісне генетичне захворювання, викликане нестачею ферментів, що виводять шлаки і токсини
- B** Рідкісне генетичне захворювання, викликане нестачею білків
- C** Рідкісне генетичне захворювання, викликане нестачею амінокислот
- D** Рідкісне генетичне захворювання, викликане нестачею мікроелементів
- E** Відповідь **A**

2) : Гомоцистинурія це-

- A** Порушення обміну фенілаланіну
- B** Порушення обміну метіоніну
- C** Порушення обміну амінокислот
- D** Порушення обміну вуглеводів
- E** Ввідповідь **B**

3) :Форми гомоцистинурії:

- A** Перидоксинзалежна (віт B6 чутлива)
- B** Перидоксинрезистентна (віт B6 нечутлива)
- C** Гіповітаміноз B12
- D** Гіповітаміноз фолієвої кислоти
- E** Всі відповіді вірно

- 4) Всі пацієнти, які страждають на мукополісахаридоз мають характерні фенотипові ознаки
А Скелету
В Рис обличчя
С Кінцівок
D Грудної клітки
Е Відповідь В
- 5) Скільки основних типів мукополісахаридозу:
А 4
В 2
С 6
D 8
Е Відповідь С
- 6) Основна діагностика мукополісахаридозу
А Білки крові
В Глюкозаміноглюкани сечі
С Глюкоза крові
D Біохімічний аналіз крові
Е Правильна відповідь-В
- 7) Лікувальна дієта при гомоцистинурії:
А Малобілкова з низьким вмістом метіонину
В Малобілкова з високим вмістом метіонину
С Безбілкова дієта
D Високобілкова дієта
Е Відповідь А
- 8) Тип успадкування гомоцистинурії:
А аутосомно-домінантний.
В аутосомно- рецесивний.
С мутація де ново
D Х – зчеплений рецесивний
Е Відповідь В
- 9) Мукополісахаридоз уражає:-
А .Скелет
В Внутрішні органи
С Всі органи і системи
D Нервову систему
Е Відповідь С
- 10) Єдиним патогенетичним обґрунтованим методом лікування мукополісахаридозу в першу чергу є:
А Гормонотерапія
В Вітамінотерапія
С Симптоматична терапія
D Дієтотерапія
Е Відповідь А

4. Обговорення теоретичних питань:

- Визначення та своєчасного виявлення, профілактика, діагностика та лікування мукополісахаридозів та гомоцистинурії у дітей та дорослих.

- Організація, координація та стандартизація медичної допомоги пацієнтам з мукополісахаридозом та гомоцистинурією
- Планування вагітності, пренатальна діагностика сімей високого ризику

5. Теми доповідей, рефератів:

- Мукополісахаридоз-генетичне захворювання.
- Класифікація, патогенез спадковості мукополісахаридозів.
- ...Клінічна картина, діагностика, лікування мукополісахаридозів.
- ...Етіологія, патогенез, класифікація гомоцистинурії.
- ...Клінічні прояви, симптоми, диференційна діагностика гомоцистинурії.
- ...Лікування та прогноз гомоцистинурії.

6. Підведення підсумків

7 Джерела:

- 11.Молекулярна генетика та технології дослідження генома. 978-966-289-070-9 Гиль М.І. Сметана О.Ю. Юлевич О.Ю. 2019р.
- 12.Медична генетика. 978-966-8144-60-8 Путинцева Г.Й.2008 (2-ге видання) перероблене і доповнене.
- 13.Клінічна лабораторна діагностика.978-617-505-838-1 Лаповець Л.Є. Лебідь Р.Б. ЯстремськаО.О. 2021р.
- 14.Клінічна фармакогенетика. 978-966-382-323-2 Яковлєва О.О. 2011р.
- 15.Генетика популяцій 978-966-916-465-0 Трофименко О.Л. Гиль М.І. Сметана О.Ю. 2021р
- 16.Медична ембріологія з основами тератології. 978-966-382-745-2 Сілкина Ю.В.
- 17.Внутрішні хвороби: у 2 частинах. Частина 2. Розділ 9.4. Підручник/ Л.В. Глушко, С.В. Федоров, І.М. Скрипник. Медицина. Україна. 2019р. – 582 с.
- 18.Сучасні класифікації та стандарти лікування захворювань внутрішніх органів/ За ред. проф. Ю.М. Мостового. - 22-ге вид., перероб.- Київ: Центр.
- 19.<https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z0356-22#n42> Наказ 641/84 від 31.12.2013р. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні.
- 20.<https://gmka.org/uk/category/dlya-medykiv/nevidkladna-hirugiya/> - Глобальний альянс медичних знань

Практичне заняття № 7 — 8

ТЕМА: Фенілкетонурія. Муковісцидоз. Легенева гіпертензія

Мета: Обізнаність здобувачів вишу про орфанні захворювання (Фенілкетонурія. Муковісцидоз. Первинна легенева гіпертензія), зменшення смертності від рідкісних хвороб, підвищення якості життя пацієнтів, що страждають на орфанні захворювання, забезпечення доступу до якісної медичної та соціальної допомоги та психологічного супроводу.

Основні поняття: Генетично зумовлені захворювання, спадкові хвороби що характеризуються порушенням обміну речовин, нестачею ферментів, тощо.

Обладнання: ноутбук з презентацією, мультимедійний проектор, манекен людини, манекени дітей різного віку, атлас генетичних захворювань, рукавички, маски, медична форма.

План:

1. Організаційні заходи (привітання, перевірка присутніх, повідомлення теми, мети заняття, мотивація здобувачів вищої освіти щодо вивчення теми).
2. Контроль початкового рівня знань (письмова робота, письмове тестування, фронтальне опитування з основної термінології тощо) (у разі необхідності).
3. **Питання (тестові завдання) для перевірки базових знань за темою семінару:**

- 1) Фенілкетонурія (ФКУ)
A Дефект обміну білків
B Дефект обміну мікроелементів
C Дефект обміну амінокислот
D Дефект обміну вуглеводів
E Відповідь **C**
- 2) Для ФКУ характерно;
A темне волосся і блакитні очі
B світла шкіра, світле волосся, блакитні очі
C темна шкіра, карі очі, темне волосся
D світла шкіра, темні очі
E Відповідь **B**
- 3) :Яка ймовірність того, що у гетерозиготних батьків народиться дитина з ФКУ?
A 25%
B 50%
C 75%
D 12,5%
E Відповідь **C**
- 4) ФКУ успадковується:
A як домінантна ознака
B як рецесивна ознака
C як мутація *de novo*
D це не є спадковим захворюванням
E Відповідь **B**
- 5) Муковісцидоз (кістозний фіброз):
A уражає скелет і м'язи
B уражає зір та ЦНС
C уражає ШКТ, легені, потові залози
D уражає шкіру та судини
E . Відповідь **C**
- 6) Тип успадкування муковісцидозу:
A аутосомно- домінантний
B аутосомно-рецесивний, зчеплений зі статтю
C аутосомно-рецесивний
D домінантний, зчеплений зі статтю
E Відповідь **C**
- 7) Специфічний лабораторний критерій муковісцидозу:
A рентгенографія

- В** УЗД
- С** потовий тест
- Д** біохімія крові
- Е** Відповідь **С**

8) первинна легенева гіпертензія (чорний ціаноз) це:

- А** захворювання невідомої етіології
- В** спадкове захворювання
- С** захворювання сезонне
- Д** інфекційне захворювання
- Е** Відповідь **А**

9) Золотий стандарт діагностики легеневої гіпертензії:

- А** катетерізація лівих відділів серця
- В** катетерізація правих відділів серця
- С** катетерізація підключичної артерії
- Д** катетерізація бедреної артерії
- Е** Відповідь **В**

10) Основна ознака характерна для легеневої гіпертензії:

- А** задишка
- В** кашель
- С** астенія
- Д** головокружіння
- Е** Відповідь **А**

4. Обговорення теоретичних питань:

Визначення та своєчасного виявлення, профілактика, діагностика та лікування муковісцидозу, фенілкетонурії, первинної легеневої гіпертензії у дітей та дорослих.

- . Організація, координація та стандартизація медичної допомоги пацієнтам з фенілкетонурією, муковісцидозом, первинною легеневою гіпертензією.
- Планування вагітності, пренатальна діагностика сімей високого ризику.

5. Теми доповідей, рефератів:

- Муковісцидоз: етіологія, патогенез, клінічні форми, діагностика, лабораторні особливості, лікування, генетичні аспекти.
- Фенілкетонурії етіологія, патогенез, клінічна картина, діагностика, лабораторна діагностика лікування, генетичні аспекти.
- Первинна легенева гіпертензія (чорний ціаноз) ознаки, етіологія, патогенез, клініка, діагностика, сучасне лікування у дорослих та дітей генетичні аспекти.
- Всеукраїнська асоціація допомоги хворим на муковісцидоз, цікаві факти.

6. Підведення підсумків

7. Джерела

- 1 Молекулярна генетика та технології дослідження генома. 978-966-289-070-9 Гиль М.І. Сметана О.Ю. Юлевич О.Ю. 2019р.
- 2 Медична генетика. 978-966-8144-60-8 Путинцева Г.Й. 2008 (2-ге видання) перероблене і доповнене.
3. Клінічна лабораторна діагностика. 978-617-505-838-1 Лаповець Л.Є. Лебідь Р.Б. Ястремська О.О. 2021р.

4. Клінічна фармакогенетика. 978-966-382-323-2 Яковлева О.О. 2011р.
5. Генетика популяцій. 978-966-916-465-0 Трофименко О.Л. Гиль М.І. Сметана О.Ю. 2021р
6. Медична ембріологія з основами тератології. 978-966-382-745-2 Сілкіна Ю.В.
7. Внутрішні хвороби: у 2 частинах. Частина 2. Розділ 9.4. Підручник Л.В. Глушко С.В. Федоров І.М. Скрипник. Медицина. Україна. 2019р. - 582 с.
8. Сучасні класифікації та стандарти лікування захворювань внутрішніх органів/ За ред. проф. Ю.М. Мостового. - 22-ге вид., перероб. - Київ: Центр.
9. <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z0356-22#n42> Наказ 641/84 від 31.12.2013р. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні.
10. <https://gmka.org/uk/category/dlya-medykiv/nevidkladna-hirugiya/> - Глобальний альянс медичних знань.

Практичне заняття № 9 — 10

ТЕМА: Спінальна м'язова атрофія (СМА). Гемофілія

Мета: Визначення комплексу заходів своєчасного виявлення, профілактики, діагностики, лікування Спінальної м'язової атрофії (СМА) . Гемофілії у дітей та дорослих. Організація, координація та стандартизація медичної допомоги пацієнтам зі СМА та гемофілією.

Основні поняття: Генетично зумовлені захворювання, спадкові хвороби що характеризуються порушенням обміну речовин, факторів згортання крові, нестачею ферментів, тощо.

Обладнання: ноутбук з презентацією, мультимедійний проєктор, медична форма, рукавички, маски, манекен людини, манекени дітей різного віку.

План:

1. Організаційні заходи (привітання, перевірка присутніх, повідомлення теми, мети заняття, мотивація здобувачів вищої освіти щодо вивчення теми).
2. Контроль опорного рівня знань (письмова робота, письмове тестування, фронтальне опитування з основної термінології тощо) (у разі необхідності).
3. **Питання (тестові завдання) для перевірки базових знань за темою семінару:**

1). Спінальна м'язова атрофія це-

А генетичне захворювання, що вражає моторні нейрони спинного мозку

В генетичне захворювання, що вражає кору головного мозку

С генетичне захворювання, що порушує обмін амінокислот

Д генетичне захворювання, що порушує обмін білків

Е Відповідь **А**

2). Тип успадкування СМА

А аутосомно-рецесивний

В аутосомно-домінантний, Х-зчеплений

С мутація de novo

Д не є спадковим захворюванням

Е Відповідь **А** та **В**

3). СМА -скільки типів?

А два

- B** чотири
- C** шість
- D** три
- E** Відповідь **B**

4). Найважчий тип перебігу СМА

- A** II
- B** III
- C** IV
- D** I
- E** Відповідь **D**

5). Частота СМА в Україні

- A** 1:2000
- B** 1:4000
- C** 1:10 000
- D** 1:15 000
- E** Відповідь **C**

6) Частота носійства мутації гену СМА у загальній популяції:

- A** 2-3%
- B** 5%
- C** 0,5-1%
- D** 6-8%
- E** Відповідь **A**

7) Гемофілія це-

- A** одна із видів анемії
- B** невиліковне орфанне захворювання, з порушенням згортання крові
- C** мутація de novo
- D** стан після великої крововтрати
- E** Відповідь **B**

8) Хто може хворіти на гемофілію?

- A** жінки і чоловіки
- B** виключно жінки
- C** виключно чоловіки
- D** люди похилого віку
- E** Відповідь **C**

9) Гемофілія- тип успадкування

- A** аутосомно-рецесивний
- B** аутосомно-домінантний, Х-зчеплений
- C** аутосомно-рецесивний, Х-зчеплений
- D** аутосомно-домінантний
- E** Відповідь **C**

10) Типи гемофілії:

- A** класична гемофілія, тип A
- B** хвороба Крістмаса, тип B
- C** хвороба Розенталя, тип C
- D** набута гемофілія, тип D
- E** Всі відповіді вірні

4. Обговорення теоретичних питань:

- Визначення та своєчасного виявлення, профілактика, діагностика та лікування СМА у дітей та дорослих.
- Визначення та своєчасного виявлення, профілактика, діагностика та лікування гемофілії у дітей та дорослих.
- Планування вагітності сімей з високим ризиком народження дітей зі СМА.
- Планування вагітності сімей з високим ризиком народження дітей з гемофілією.

5. Теми доповідей - рефератів:

- Спінальна м'язова атрофія- загальні поняття.
- Типи, успадкування, клініка, діагностика, лікування хворих зі СМА.
- Соціальна програма хворих зі СМА.
- Гемофілія. Загальні поняття, типи, спадковість, діагностика, лікування.
- Планування вагітності сімей з високим ризиком народження дітей зі СМА.
- Планування вагітності сімей з високим ризиком народження дітей з гемофілією.

6. Підведення підсумків

7. Джерела:

- 1 Молекулярна генетика та технології дослідження генома. 978-966-289-070-9 Гиль М.І. Сметана О.Ю. Юлевич О.Ю. 2019р.
- 2 Медична генетика. 978-966-8144-60-8 Путинцева Г.Й. 2008 (2-ге видання) перероблене і доповнене.
3. Клінічна лабораторна діагностика. 978-617-505-838-1 Лаповець Л.Є. Лебідь Р.Б. Ястремська О.О. 2021р.
4. Клінічна фармакогенетика. 978-966-382-323-2 Яковлева О.О. 2011р.
5. Генетика популяцій. 978-966-916-465-0 Трофименко О.Л. Гиль М.І. Сметана О.Ю. 2021р
6. Медична ембріологія з основами тератології. 978-966-382-745-2 Сілкина Ю.В.
7. Внутрішні хвороби: у 2 частинах. Частина 2. Розділ 9.4. Підручник Л.В. Глушко С.В. Федоров І.М. Скрипник. Медицина. Україна. 2019р. - 582 с.
8. Сучасні класифікації та стандарти лікування захворювань внутрішніх органів/ За ред. проф. Ю.М. Мостового. - 22-ге вид., перероб. - Київ: Центр.
9. <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z0356-22#n42> Наказ 641/84 від 31.12.2013р. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні.
10. <https://gmka.org/uk/category/dlya-medykiv/nevidkladna-hirugiya/> - Глобальний альянс медичних знань.
- 11 Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T; SMA Care group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. Neuromuscul Disord. 2018 Mar;28(3):197-207. doi: 10.1016/j. nmd.2017.11.004. Epub 2017 Nov 23
- 12 Hagenacker T., Wurster C. D., Gunther R. Et al. Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a non-interventional, multicentre, observational cohort study. Lancet Neurol. 2020. Vol.19. P.317-325.
- 13 Стасишин О. В. Молекулярно-генетичні механізми патогенезу і шляхи оптимізації діагностики, лікування та профілактики появи інгібітору у хворих на гемофілію: Автореф. дис. ... д. мед. н. 14.01.31 – гематологія та трансфузіологія. – ДУ «Інститут гематології та трансфузіології НАМН України. – К., 2018. – 48 с.
- 15 Настанови з лікування гемофілії, 3-тє видання./ А.Шривастава, Є. Сантагостіно, Е. Дугал та інші. Всесвітня федерація гематології, 2020р.-190с.

ТЕМА: Хвороба Крона. Ювенільний ревматоїдний артрит

Мета: Визначення комплексу заходів своєчасного виявлення, профілактики, діагностики, лікування Хвороби Крона. Ювенільного ревматоїдного артриту у дітей та дорослих. Організація, координація та стандартизація медичної допомоги пацієнтам з Хворобою Крона. Ювенільним ревматоїдним артритом.

Основні поняття: Генетично зумовлені захворювання, спадкові хвороби що характеризуються порушенням обміну речовин, факторів згортання крові, нестачею ферментів, хронічні рецидивуючі запальні захворювання, тощо.

Обладнання: ноутбук з презентацією, мультимедійний проектор, медична форма, рукавички, маски, манекен людини, дітей різного віку.

План:

1 Організаційні заходи - привітання, перевірка присутніх, повідомлення теми, мети заняття, мотивація здобувачів вищої освіти щодо вивчення теми.

2 Контроль опорного рівня знань письмова робота, письмове тестування, фронтальне опитування з основної термінології тощо (у разі необхідності).

3 Питання (тестові завдання) для перевірки базових знань за темою семінару:

- 1) Для неспецифічного виразкового коліту одним із головних патогенетичних чинників є
- A** Ушкодження слизової оболонки кишки токсичними і медикаментозними чинниками
 - B** Порушення кишкового травлення.
 - C** Підвищення вісцеральної гіперчутливості.
 - D** Утворення імунних комплексів з розвитком імунного запалення.
 - E** **Відповідь D**

- 2). Які відділи кишківника переважно вражаються у хворих на неспецифічний виразковий коліт?

- A** Сліпа кишка.
- B** Нисхідна, сигмовидна, пряма кишка.
- C** Поперечна ободова кишка.
- D** Термінальний відрізок здухвинної кишки.
- E** **Відповідь B**

- 3). Вкажіть найбільш характерні для НВК зміни стільця:

- A** Частий, несформований, пінистий з кислим запахом
- B** Діарея з кров'ю, слизом, гноєм.
- C** Пінистий, містить часточки неперетравленої їжі.
- D** Чередування закрепів з проносами.
- E** **Відповідь B**

- 4). Особливості болю в животі при неспецифічному виразковому коліті:

- A** Біль посилюється перед дефекацією, зменшується після стільця, супроводжується тенезмами.
- B** Зменшення болю після вживання їжі.
- C** Біль навколо пупка, через 2-3 год після їжі.
- D** Біль посилюється після дефекації.

Е Відповідь А

5). Провідним проявом неспецифічного виразкового коліту під час загострення є:

А Гарячка.

В Діарея з домішкою крові, слизу , гною.

С Біль в правій крижовій ділянці.

Д Закрепи.

Е Відповідь В

6) Ювенільний ревматоїдний артрит- це хронічне запальне захворювання суглобів, що починається у дитини в віці:

А до 1 року

В до 2 років

С до 10 років

Д до 16 років

Е Відповідь D

7) Клінічні форми ЮРА

А системний

В олігоартикулярний

С поліартикулярний

Д ензим асоційований

Е Всі відповіді вірні

8) Що не характерно для суглобово-вісцеральної форми ЮРА:

А лихоманка

В .висип

С артралгії

Д гіпертонія

Е Відповідь D

9) Який стартовий препарат для лікування ЮРА?

А цефтріаксон

В циклоферон

С метатриксат

Д метилурацил

Е Відповідь С

10) Як швидко прогресує ревматоїдний артрит?

А перші 6 роки від початку захворювання

В перший рік від початку захворювання

С від початку захворювання перші 3 років

Д від початку захворювання перші 10 років

Е Відповідь А

4.Обговорення теоретичних питань:

- Визначення своєчасного виявлення, профілактика, діагностика та сучасні методи лікування хвороби Крона у дітей та дорослих.
- Визначення та своєчасне виявлення, профілактика, діагностика та підхід до сучасних методів лікування ювенільного ревматоїдного артрити у дітей та дорослих.
- Планування вагітності сімей з високим ризиком народження дітей з хворобою Крона.
- Планування вагітності сімей з високим ризиком народження дітей з ювенільним

ревматоїдним артритом.

5. Теми доповідей, рефератів:

- Хвороба Крона, загальні поняття.
- Виявлення, профілактика, діагностика та сучасні методи лікування хвороби Крона у дітей та дорослих.
- Ювенільний ревматоїдний артрит, загальний обсяг.

Типи, успадкування, клініка, діагностика, лікування хворих з ювенільним ревматоїдним артритом.

Планування вагітності та пренатальна діагностика сімей з високим ризиком народження дітей з хворобою Крона та ювенільним ревматоїдним артритом.

6. Підведення підсумків

7. Джерела:

1. Внутрішні хвороби: у 2 частинах. Частина 1. Розділи 1-8: підручник. / Л.В. Глушко, С.В. Федоров, І.М. Скрипник та ін. За ред. проф. Л.В. Глушка. Всеукраїнське спеціалізоване видавництво «Медицина», 2019.

Додаткова:

2. Внутрішня медицина: Порадник лікарю загальної практики: Навчальний посібник (ВНЗ IV р.а.) / А.С. Свінціцький, О.О. Абрагамович, П.М. Боднар та ін. За ред. А.С. Свінціцького. Всеукраїнське спеціалізоване видавництво

«Медицина», 2019. – стр. 312-326

3. Сучасні класифікації та стандарти лікування внутрішніх органів. Невідкладні стани в терапії. Аналізи: нормативні показники, трактування змін / За ред. д-ра мед. наук, проф. Ю.М. Мостового. – 27 вид., змін. – Київ: центр ДЗК, 2020 – 792 стр.

4. Ю. М. Мостовий. Сучасні класифікації та стандарти лікування захворювань внутрішніх органів. Київ: Центр ДЗК, - 2

5. Пропедевтика внутрішньої медицини, за редакцією професора О.Г. Яворського.

6. Молекулярна генетика та технології дослідження генома. 978-966-289-070-9 Гиль М.І. Сметана О.Ю. Юлевич О.Ю. 2019р.

7. Медична генетика. 978-966-8144-60-8 Путинцева Г.Й. 2008 (2-ге видання) перероблене і доповнене.

8. Клінічна лабораторна діагностика. 978-617-505-838-1 Лаповець Л.Є. Лебідь Р.Б.

Ястремська О.О. 2021р.

9. Клінічна фармакогенетика. 978-966-382-323-2 Яковлева О.О. 2011р.

10. Генетика популяцій. 978-966-916-465-0 Трофименко О.Л. Гиль М.І. Сметана О.Ю. 2021р

11. Медична ембріологія з основами тератології. 978-966-382-745-2 Сілкина Ю.В.

12. Шадрін О.Г., Місник В.П. (2020). Шляхи підвищення ефективності профілактики анемії при запальних захворюваннях кишечника у дітей раннього віку. Здоров'я (55): 22-23.

13. онлайн-версія <https://empendium.com/ua/>, Посібник Внутрішні хвороби.

14. Марушко Т.В. (2021). Ювенільний ревматоїдний артрит в практиці лікаря-педіатра. Здоров'я України. Тематичний номер: 26–28

Практичне заняття № 13 — 14

ТЕМА: Хвороба Гоше. Хвороба Помпе. Мукополісахаридоз

Мета: Визначення комплексу заходів своєчасного виявлення, профілактики, діагностики, лікування Хвороби Гоше, Хвороби Фабрі, Хвороби Помпе у дітей та дорослих. Організація, координація та

стандартизація медичної допомоги пацієнтам з Хворобою Гоше, Хворобою Фабрі, Хворобою Помпе

Основні поняття: Генетично зумовлені захворювання, спадкові хвороби що характеризуються порушенням обміну речовин, факторів згортання крові, нестачею ферментів, хронічні рецидивуючі запальні захворювання в генетиці, лізосомальні, мітохондріальні порушення, тощо.

Обладнання: ноутбук з презентацією, мультимедійний проєктор, медична форма, рукавички, маски, манекен людини, дітей різного віку.

План:

1 Організаційні заходи - привітання, перевірка присутніх, повідомлення теми, мети заняття, мотивація здобувачів вищої освіти щодо вивчення теми.

2 Контроль початкового рівня знань письмова робота, письмове тестування, фронтальне опитування з основної термінології тощо (у разі необхідності).

3 Питання (тестові завдання) для перевірки базових знань за темою семінару:

1): Основний клінічний симптом при хворобі Гоше?

- A ураження нервової системи
- B задишка
- C серцево-судинні порушення
- D збільшення селезінки
- E **Відповідь D**

2). За наявності мутацій скільки виділяють типів Хвороби Гоше:

- A шість
- B три
- C дві
- D чотири
- E **Відповідь B**

3). Частота Хвороби Гоше становить

- A 1:20 000 населення
- B від 1:50 000 до 1:100 000 населення
- C від 1:10 000 до 1:20 000 населення
- D 1:30 000 населення
- E **Відповідь B**

4). Тип успадкування хвороби Гоше

- A автосомно-рецесивний .
- B автосомно-домінантний
- C домінантний зчеплений зі статтю
- D рецесивний зчеплений зі статтю
- E **Відповідь A**

5). Хвороба Фабрі це-

- A хромосомна патологія
- B це лізосомна хвороба накопичення
- C мітохондріальна хвороба
- D пов'язана з порушенням обміну білка
- E **Відповідь B**

6). Хвороба Фабрі-уражає:

- A** органи зору
- B** шлунково-кишковий тракт
- C** серцево-судинну систему
- D** поліорганне ураження
- E** **Відповідь D**

7). Основні симптоми хвороби Фабрі:

- A** печінням та поколюванням в руках та ногах
- B** зменшення потовиділення
- C** помутніння рогівки
- D** проблеми зі слухом
- E** **Всі відповіді вірні**

8). Хвороба Помпе (глікогеноз I Типу) це-

- A** захворювання, за якого у клітинах накопичується аномальна кількість глюкози
- B** . захворювання, за якого у клітинах накопичується аномальна кількість амінокислот
- C** захворювання, за якого у клітинах накопичується аномальна кількість жирів
- D** захворювання, за якого у клітинах накопичується аномальна кількість глікогену.
- E** **Відповідь D**

9). найпоширенішою ознакою хвороби Помпе є-

- A** ураження ШКТ
- B** ураження органи зору
- C** м'язова слабкість
- D** ураження ЦНС
- E** **Відповідь C**

10). Глікогенози це-

- A** захворювання, зумовлені метаболічними порушеннями, які призводять до надмірної концентрації глікогену або зміни його структури
- B** захворювання, зумовлені метаболічними порушеннями, які призводять до надмірної концентрації вуглеводів або зміни його структури
- C** захворювання, зумовлені ендокринними порушеннями, які призводять до надмірної концентрації гормонів
- D** захворювання, зумовлені метаболічними порушеннями, які призводять до зниження концентрації амінокислот та зміни їх структури
- E** **Відповідь A**

4.Обговорення теоретичних питань:

- Визначення своєчасного виявлення, профілактика, діагностика та сучасні методи лікування хвороби Гоше у дітей та дорослих.
- Визначення та своєчасне виявлення, профілактика, діагностика та підхід до сучасних методів лікування хвороби Фабрі у дітей та дорослих.
- Визначення та своєчасне виявлення, профілактика, діагностика та підхід до сучасних методів лікування хвороби Помпе у дітей та дорослих.
- Планування вагітності сімей з високим ризиком народження дітей з хворобою Гоше
- Планування вагітності сімей з високим ризиком народження дітей з хворобою Фабрі
- Планування вагітності сімей з високим ризиком народження дітей з хворобою Помпе

5. Теми доповідей, рефератів:

- Хвороба Гоше, загальні поняття.

- Виявлення, профілактика, діагностика та сучасні методи лікування хвороби Гоше у дітей та дорослих.
- Хвороба Фабрі- загальний обсяг.
 Типи, успадкування, клініка, діагностика, лікування хворих з хворобою Фабрі
 Хвороба Помпе - загальні поняття
 Глікогенози-загальні поняття, типи, клінічна картина, діагностика, ведення, спостереження, лікування

6. Підведення підсумків

7. Джерела:

1. Внутрішні хвороби: у 2 частинах. Частина 1. Розділи 1-8: підручник. / Л.В. Глушко, С.В. Федоров, І.М. Скрипник та ін. За ред.. проф. Л.В. Глушка. Всеукраїнське спеціалізоване видавництво «Медицина», 2019.
- Додаткова:
2. Внутрішня медицина: Порадник лікарю загальної практики: Навчальний посібник (ВНЗ IV р.а.) / А.С. Свінціцький, О.О. Абрагамович, П.М. Боднар та ін. За ред. А.С. Свінціцького. Всеукраїнське спеціалізоване видавництво «Медицина», 2019. – стр. 312-326
3. Сучасні класифікації та стандарти лікування внутрішніх органів. Невідкладні стани в терапії. Аналізи: нормативні показники, трактування змін / За ред.. д-ра мед. наук, проф. Ю.М. Мостового. – 27 вид., змін. – Київ: центр ДЗК, 2020 – 792 стр.
4. Ю. М. Мостовий. Сучасні класифікації та стандарти лікування захворювань внутрішніх органів. Київ: Центр ДЗК, - 2
5. Пропедевтика внутрішньої медицини, за редакцією професора О.Г. Яворського.
6. Молекулярна генетика та технології дослідження генома. 978-966-289-070-9 Гиль М.І. Сметана О.Ю. Юлевич О.Ю. 2019р.
7. Медична генетика. 978-966-8144-60-8 Путинцева Г.Й. 2008 (2-ге видання) перероблене і доповнене.
8. Клінічна лабораторна діагностика. 978-617-505-838-1 Лаповець Л.Є. Лебідь Р.Б. Ястремська О.О. 2021р.
9. Клінічна фармакогенетика. 978-966-382-323-2 Яковлєва О.О. 2011р.
10. Генетика популяцій. 978-966-916-465-0 Трофименко О.Л. Гиль М.І. Сметана О.Ю. 2021р
11. Медична ембріологія з основами тератології. 978-966-382-745-2 Сілкина Ю.В.
12. Шадрін ОГ, Місник ВП. (2020). Шляхи підвищення ефективності профілактики анемії при запальних захворюваннях кишечника у дітей раннього віку. Здоров'я України. 4 (55): 22-23.
13. <https://empendium.com/ua/>, Посібник *Внутрішні хвороби*.
14. Марушко ТВ. (2021). Ювенільний ревматоїдний артрит в практиці лікаря-педіатра. Здоров'я України. Тематичний номер: 26–28