федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение

высшего образования

«Оренбургский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ**

**ДЛЯ ПРЕПОДАВАТЕЛЯ**

**ПО ОРГАНИЗАЦИИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

**СИНДРОМОЛОГИЯ В ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ**

по специальности

**31.08.16 ДЕТСКАЯ ХИРУРГИЯ**

Является частью основной профессиональной образовательной программы высшего образования по специальности 31.08.16 «Детская хирургия», утвержденной ученым советом ФГБОУ ВО ОрГМУ Минздрава России

протокол № 11 от «22» июня 2018 г.

Оренбург

**1. Методические рекомендации к лекционному курсу**

**Лекция № 1.**

**Тема**: Роль клинической генетики и синдромологии в детской хирургии

**Цель:** обновить и углубить знания ординаторов по вопросам наследственных болезней в структуре детской заболеваемости и смертности.

**Аннотация лекции.** В лекции даётся обоснование необходимости изучения врождённых пороков развития, как изолированных, так и синдромальных. Термин «синдром» греческого происхождения, переводится как «бегущие рядом». «Рядом бежать» могут симптомы, связанные вместе патогенезом или этиологией. В первом случае это патогенетические или клинические синдромы – нефротический синдром, синдром пальпируемый опухоли, тромбоцитопенический синдром и т.д. Во втором случае – этиологические или нозологические синдромы, именно они составляют предмет синдромологии. В этом смысле «синдром» - синоним термина «болезнь» как единой нозологии. Другими словами, синдромология – область многообразия нозологических заболеваний с поражением двух или более органов и систем организма человека.

Наиболее часто наследственная патология в клинике хирургических болезней детского возраста представлена врождёнными дефектами развития, и многолетний опыт детских хирургов как в отделениях клиник, так и на приёме в генетических центрах позволят заявить о высокой практической значимости синдромологии в детской хирургии и ортопедии.

**Форма организации лекции:** лекция-визуализация с опорным конспектированием; по дидактическому назначению – тематическая, объяснительная; по роли в образовательном процессе – обзорная; по содержанию и системе построения – смешанная.**Методы обучения, применяемые на лекции**: по источнику знаний – практические, наглядные, словесные; по назначению – приобретение и применение знаний; по типу познавательной деятельности – объяснительно-иллюстративные, репродуктивные.

**Средства обучения**:

- дидактические: *презентация;*

- материально-технические: *мультимедийный проектор.*

**2. Методические рекомендации по проведению практических занятий по синдромологии**

**Занятие 1.**

**Тема: Основные понятия и термины в синдромологии**

**Вид учебного занятия:** практическое занятие (4 часа)

**Цель:** Углубить и расширить представления ординаторов об основных понятиях и терминах в клинической генетике и синдромологии. Роль наследственного отягощения в структуре детской заболеваемости и смертности весьма значительна. Так, у 25% пациентов детских клиник диагностируют наследственную и врождённую патологию, а среди умерших детей эта цифра достигает 50%. Наибольшую долю среди таких заболеваний составляют нарушения морфогенеза: врождённые пороки развития, дизрупции, деформации и дисплазии

•Врождённый порок развития — анатомический дефект органа, воз­никший в результате первичного, генетически детерминированного нарушения дифференцировки (например, полидактилия, агенезия или удвоение почки, гипоспадия и т.д.).

•Дизрупция — анатомический дефект органа, возникший в результате вторичного нарушения дифференцировки при нормальном ге­нотипе (например, тератогенные дефекты, вызванные внешними по отношению к эмбриону воздействиями — внутриутробными инфекциями, радиацией, химическими веществами и медицинскими препаратами, заболеваниями беременной).

• Деформация — аномальная форма или аномальное положение части тела, вызванное механической причиной в период внутриутробного развития без нарушения дифференцировки (врождённая косолапость, кривошея, врождённая воронкообразная деформация грудной клетки и т.д.).

• Дисплазия — морфологический дефект морфогенеза ткани в результате первичного генетического дефекта (гемангиома, пигментные невусы, неоплазии и т.д.).

Вышеперечисленные дефекты развития встречают у новорождённого как единственный признак (частота 3%) и как множественные дефекты (частота 0,7%). У детей с множественными врождёнными де­фектами развития чрезвычайно важно диагностировать синдромы (спектр определённых признаков), часто требующие особой терапевтической и хирургической тактики ведения больного.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №  п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков:** *тестирование (тестовые задания представлены в ФОС)* |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.**  Микрокурация больных с изолированными или синдромальными пороками развития в отделениях клиники с последующим разбором случаев и демонстрацией результатов исследования.  Закрепление теоретического материала – опрос *(вопросы представлены в ФОС).*  Решение клинических задач по теме *(задачи представлены в ФОС).* |
| 4 | **Заключительная часть занятия:**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал. |

**Средства обучения:**

- дидактические: *истории болезни, сборник ситуационных задач.*

- материально-технические: *телевизор, ноутбук, мультимедийный проектор (или плазменный экран).*

**Занятие 2.**

**Тема: Частная синдромология. Пороки развития лица и шеи.**

**Вид учебного занятия:** практическое занятие (3 часа)

**Цель:** Конкретизировать и расширить представления ординаторов о пороках развития лицевого скелета, фенотипическим проявлением которых является ВРГН. Синдромы с аутосомно-рецессивным типом наследования: синдром Бикслера, голопрозэнцефалия, ВРГН с эктодермальной дисплазией и синдактилией, ВРГН с аномалией больших пальцев кисти и микроцефалией, синдром Робертса, синдром рото-лице-пальцевой тип II, синдром Смита-Лемли-Опица, аномалад Пьера – Робина**.**

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №  п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков:** *тестирование (тестовые задания представлены в ФОС)* |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.**  Микрокурация больных с расщелинами губы и нёба с последующим разбором анамнеза, клинических проявлений и данных лабораторных и инструментальных исследований.  Закрепление теоретического материала – опрос *(вопросы представлены в ФОС).*  Решение ситуационных задач по теме *(задачи представлены в ФОС).* |
| 4 | **Заключительная часть занятия:**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал. |

**Средства обучения:**

- дидактические: *рентгенограммы, результаты УЗИ, сборник ситуационных задач.*

- материально-технические: *негатоскоп, ноутбук, мультимедийный проектор (или плазменный экран).*

**Занятие 3.**

**Тема: Синдромы, связанные с пороками развития пищеварительного тракта.**

**Вид учебного занятия:** практическое занятие (2 часа)

**Цель:** Конкретизировать и расширить представления ординаторов о врождённых синдромах патологии пищеварительного тракта. Синдром Беквита-Видемана. Это заболевание следует иметь в виду у детей с эмбриональной грыжей пупочного канатика, пупочной грыжей, макроглоссией, неонатальной гипогликемией и опухолями забрюшинного пространства. Ассоциация VATER (ВАТЕР): **В**ертебральные дефекты, **А**нуса атрезия, **Т**рахео-(**Е**)эзофагеальный свищ, **Р**енальные пороки, или **Р**адиальный дефект (аплазия/гипоплазия лучевых структур кисти).

**Особенности ведения больных с синдромом**VATER: при сочетании у новорождённого атрезии ануса с аномалиями позвоночника или кисти — провести тщательное обследование на наличие трахеопищеводного свища. При сочетании у новорождённого патологии пищевода и лучевых структур кисти — исключить врождённые поро­ки почек.

**Смита-Лемли-Опица синдром.** Наиболее типичными симптомами являются низкие масса и длина тела при рождении, микроцефалия с различными деформациями черепа (скафо- и долихоцефалия), узкий лоб, деформированные ушные раковины, птоз, эпикант, страбизм, короткий нос, длинный фильтр, микрогнатия, РН, сосковый гипертелоризм. К типичным проявлениям синдрома относятся пилоростеноз, паховые грыжи, врожденный аганглиоз кишечника **(б. Гиршпрунга)**.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №  п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков:** *тестирование (тестовые задания представлены в ФОС)* |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.**  Микрокурация больных или изучение истории болезни (выписки).  Закрепление теоретического материала – опрос *(вопросы представлены в ФОС).*  Решение клинико-рентгенологических задач по теме *(задачи представлены в ФОС).* |
| 4 | **Заключительная часть занятия:**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал. |

**Средства обучения:**

- дидактические: *рентгенограммы, результаты УЗИ, сборник ситуационных задач.*

- материально-технические: *негатоскоп, ноутбук, мультимедийный проектор (или плазменный экран).*

**Занятие 4.**

**Тема: Врождённые и наследственные заболевания опорно-двигательного аппарата.**

**Вид учебного занятия:** практическое занятие (4 часа)

**Цель:** Конкретизировать и расширить представления ординаторов об синдромах, связанных с врождённой патологией опорно-двигательного аппарата.

Синдром **Марфана*—***врождённый синдром с аутосомно-доминантным наследованием. ***Главные признаки*** — килевидная деформация грудной клетки, во­ронкообразная деформация грудной клетки тяжёлой степени, уменьшение соотношения верхнего/нижнего сегментов тела или увеличение соотношения «размах конечностей/рост» более чем на 1,05, симптом запястья и первого пальца кисти, сколиоз (угол бо­ лее 20°) или спондилолистез, ограничение разгибания в локтевом суставе (менее 170°), медиальное смещение медиальной лодыжки, плоскостопие, протрузия вертлужной впадины любой степени (по данным рентгенологического исследования).

***Малые признаки*** — воронкообразное вдавление грудины, гипер­ мобильность суставов, высокое нёбо с неправильным ростом зубов, черепно-лицевые аномалии (долихоцефалия, гипоплазия скуловых дуг, энофтальм, ретрогнатия, антимонголоидный раз рез глаз).

Скелетную систему считают вовлечённой, если выявляют два главных признака или один главный и два малых признака.

**Синдром TAR** (от: thrombocytopenia-absentradius — тромбоцитопения и отсутствие лучевой кости, OMIM 274000) — синдром с ауто-сомно-рецессивным наследованием. Минимальные диагностические критерии — неонатальная тромбоцитопения, двусторонний врождённый дефект кисти, аплазия или гипоплазия лучевой кости с сохране­нием первого пальца кисти. Кроме основных признаков при этом син­дроме часто встречают врождённые пороки почек и сердца.

**Syndrome-ЕЕС (эктодермальной дисплазии, эктродактилии, РГН).** При данном синдроме поражение кистей и стоп варьирует от частичной синдактилии до эктродактилии. РГН - одно- или двусторонняя.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №  п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков:** *тестирование (тестовые задания представлены в ФОС)* |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.**  Микрокурация больных с последующим разбором случаев и демонстрацией результатов исследования или изучение выписки из истории болезни.  Закрепление теоретического материала – опрос *(вопросы представлены в ФОС).*  Решение клинических задач по теме *(задачи представлены в ФОС).* |
| 4 | **Заключительная часть занятия:**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал. |

**Средства обучения:**

- дидактические: *рентгенограммы, результаты УЗИ, сборник ситуационных задач.*

- материально-технические: *негатоскоп, ноутбук, мультимедийный проектор (или плазменный экран).*

**Занятие 5.**

**Тема: Врождённые синдромы в уроандрологии**

**Вид учебного занятия:** практическое занятие (3 часа)

**Цель:** Расширить и углубить представления обучающихся об врождённых пороках развития, включающих в себя симптомы и заболевания мочеполовой сферы.

В клинической практике врачей урологов и нефрологов аномалиями развития принято называть структурные и/или функциональные отклонения органов мочевой и половой систем, обусловленные нарушением эмбрионального развития. Значительный рост числа врожденных пороков может быть обусловлен тем, что в эмбриогенезе почка является органом-мишенью для воздействия различных по характеру повреждающих факторов, Нарушение антенатального развития почек часто может сочетаться с пороками развития нижних мочевых путей. Данное состояние часто называют СAKUT-синдромом, в развитии которого играет роль сочетание мутации генов.

Пороки развития мочеполовой системы входят в такие врождённые синдромы как **ассоциация VATER, синдром TAR, Syndrome-ЕЕС** (эктодермальной дисплазии, эктродактилии, РГН), при котором наблюдаются мегауретер, гидронефроз, удвоение лоханок и мочеточников. К типичным проявлениям **синдрома Смита-Лемли-Опица** относятся - гипоспадия и крипторхизм, наблюдаются аномалии почек (поликистоз, гидронефроз, удвоения лоханок, аномалии мочеточников). При с**индроме Корнелии де Ланге** описаны пороки конечностей и пороки внутренних органов (поликистоз почек, гидронефроз, паховые грыжи, крипторхизм, др.). В **синдром G (Опица-Фриаса), (синдром гипоспадии- дисфагии)** входятгипоспадия (венечная, мошоночная, промежностная), крипторхизм и гипоспадия встречаются при **синдроме Дубровица.**

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №  п/п | Этапы и содержание занятия |
| 1 | **Организационный момент.**  Объявление темы, цели занятия.  Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков:** *тестирование (тестовые задания представлены в ФОС)* |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.**  Микрокурация или обход больных в отделении уроандрологии с последующим разбором случаев и демонстрацией результатов.  Закрепление теоретического материала – опрос *(вопросы представлены в ФОС).*  Решение клинико-рентгенологических задач по теме *(задачи представлены в ФОС).* |
| 4 | **Заключительная часть занятия:**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал. |

**Средства обучения:**

- дидактические: *раздаточный материал: рентгенограммы, результаты УЗИ, федеральные клинические рекомендации, сборник ситуационных задач.*

- материально-технические: *телевизор, негатоскоп, ноутбук, мультимедийный проектор (или плазменный экран).*

|  |  |
| --- | --- |
| 4 | **Заключительная часть занятия:**   * подведение итогов занятия; * выставление текущих оценок в учебный журнал. |