

Программа лекций/семинаров осенне-зимнего семестра

2023-2024 на тему:

«Редкие метаболические нарушения»

1 лекция – вступительная

1 лекция – вступительная. Тема: «Правовые аспекты редких (орфанных) заболеваний в России и в мире».

Резюме: представляются современные данные о редких орфанных наследственных и врожденных заболеваниях, даются дефиниции, рассматриваются подходы к оценке частоты и распространенности заболеваний, существующие проблемы диагностики и лечения редких заболеваний в мире и нашей стране. Приводятся перечни наследственных заболеваний и синдромов, относящихся к категории редких. Рассматриваются наиболее актуальные проблемы редких болезней, требующих первоочередного решения.

2 лекция

Тема: «Общий обзор метаболических нарушений и врожденных аномалий, ведущих к развитию редких заболеваний нарушения метаболизма»

Резюме: представляются современные данные о редких орфанных наследственных и врожденных заболеваниях метаболизма. Рассматриваются вопросы актуальных дефиниций, распространенности редких заболеваний и синдромов, существующие проблемы диагностики и лечения этих редких заболеваний в мире и в нашей стране. Рассматриваются вопросы классификации, манифестаций, современных терапевтических подходов и наиболее актуальные проблемы редких метаболических нарушений.

3 лекция/семинар – тема: «Наследственные заболевания обмена веществ»

Резюме: обсуждаются вопросы метаболизма, регуляции обмена веществ, и особенности нарушений метаболизма у новорожденных, детей старшего возраста и у взрослых пациентов. Подробно обсуждаются вопросы лечения этих редких состояний в связи с особенностями их симптоматики и возможных осложнений. Приводятся некоторые виды терапии, как классической, так и генной терапии, а также современных орфанных препаратов.

4 лекция/семинар – из цикла: «Редкие метаболические нарушения»

Проводится разбор с подробной характеристикой редкого метаболического нарушения:

Болезнь Кленового Сиропа

Рассматриваются вопросы диагностики данного тяжелого врожденного состояния. Изучаются принципы нарушения метаболизма конкретных аминокислот, определяющих наличие или отсутствие активности некоторых ферментов в организме человека. Рассматриваются различные варианты течения данного редкого заболевания, а также вопросы лечения и основные диетические подходы и рекомендации в соответствии с современными данными.

5 лекция/семинар – тема: «Редкие метаболические нарушения»

В качестве нозологического примера проводится разбор редкого метаболического нарушения:

Триметиламинурия или синдром Фиш Одо

Рассматривается данное редкое метаболическое заболевание, которое характеризуется присутствием триметиламина (ТМА) – третичного амина, имеющего запах гнилой рыбы, в моче, поту и выдыхаемом воздухе пациентов. Изучаются вопросы причин его возникновения и механизмы развития. Анализируются различные формы заболевания, особенности диагностики и терапевтических подходов. Подробно разбираются вопросы окисления аминов и превращения их в оксид.

6 лекция/семинар – тема: «Редкие метаболические нарушения»

В качестве нозологического примера проводится разбор редкого метаболического нарушения:

Болезнь Краббе

Дается подробный обзор этого редкого, фатального заболевания, а также причины и механизмы его возникновения. Рассматриваются вопросы современной диагностики, определение мутации гена GALC, расположенного на 14 хромосоме. Анализируются вопросы накопления головным мозгом токсичного для его клеток белка – галактозилцерамида и дальнейшее драматическое ухудшение состояния маленьких пациентов. Подробно рассматриваются клинические вопросы, рассматриваются стадии развития болезни. Дается анализ терапевтических подходов сегодня и перспективы развития генной терапии, а также прогноз данной тяжелой и редкой патологии.

7 лекция/семинар – из цикла: «Редкие метаболические нарушения»

В качестве нозологического примера проводится разбор редкого метаболического нарушения:

Болезнь Вильсона

Изучаются вопросы дефиниций и эпидемиологии данного редкого заболевания. Дается подробный обзор тяжелого заболевания – болезни Вильсона, а также причины и механизмы его возникновения. Рассматривается подробный генетический анализ причин возникновения генетических мутаций, расположенных на 13 хромосоме, вопросы наследования и современной генетической диагностики. Разбираются механизмы патологической симптоматики, скорости ее развития и дальнейший подход для наблюдения за пациентами. Подробно разбираются современные терапевтические подходы, в том числе и медикаментозные, применяемые на различных стадиях заболевания.

8 лекция/семинар – тема: «Редкие метаболические нарушения»

В качестве нозологического примера проводится разбор редкого метаболического нарушения:

Эластолизис

Подробные разбор и изучение причин возникновения данного заболевания, в особенности у новорожденных, а также и у детей старшего возраста, вопросы диагностики, прогноза и перспектив лечения. Обсуждаются эпидемиологические вопросы – распространенность и частота встречаемости в разных странах. Отдельно рассматриваются вопросы новых медикаментозных возможностей, генетических разработок и других новых способов лечения и методов диагностики.

Дальнейшие мероприятия:

После окончания лекций/семинаров планируется проведение контрольного опроса по теме «Редкие метаболические нарушения» с обсуждением таких проблем, как суть определений данных редких заболеваний, их симптоматики, диагностики и дифференциальной диагностики, влияния генетических факторов и факторов внешней среды на их развития, влияние стрессов на течение беременности, хронических инфекций и др.

В заключении курса студентами проводится:

- презентация одного из редких (орфанных) метаболических заболеваний /синдромов на английском языке
- подготовка и сдача письменных рефератов на русском и английском языках.

Лучшие работы будут включены в сборник работ студентов МГУ, посвященного редким (орфанным) заболеваниям или опубликованы в научных медицинских журналах.

The program of lectures/seminars of autumn/winter semester 2023-2024 on the topic of „Rare metabolic disorders“

Lecture 1 - introductory topic: "Legal aspects of rare (orphan) diseases in Russia and in the world."

Summary: The presented current data on rare orphan hereditary and congenital diseases, definitions are given, the approaches to assessing the frequency and prevalence of diseases, the existing problems of diagnosis and treatment of rare diseases in the world and our country. We give lists of hereditary diseases and syndromes, classified as rare. We consider the most urgent problems of rare diseases, requiring first step solutions.

Lecture 2 - introductory topic: "Overview of metabolic disorders and inborn errors of metabolism"

Summary: The presented current data on rare (orphan) metabolic hereditary and congenital diseases, definitions are given, the approaches to assessing the frequency and prevalence of diseases, the existing problems of diagnosis and treatment of these diseases in the world and our country. We give lists of hereditary diseases and syndromes, classified as rare. We consider the most urgent problems of rare metabolic diseases, requiring first step solutions.

Lecture 3/ seminar - topic: "Rare metabolic disorders"

Summary: The data presented and discussed the questions of metabolism, inborn errors in newborn, infancy period and adults. It is the correct identification of rare clinical manifestations and diagnosis of other species due to the specific treatment of gene therapy. We give some kinds of therapy with the help of modern orphan drugs.

Lecture 4/ seminar - from the cycle "Rare metabolic disorders "

A nosologic or classification example is:

Maple syrup urine disease

The problems of diagnosis of this rare these conditions. WE discuss the problems of defects in the branched-chain α -ketoacid, which results in elevation of the amino-acids in plasma. Issues of treatment consist of dietary restriction and close metabolic monitoring. It will be discussed questions of modern treatment, clinical outcomes and very important newborn screening. Detailed analysis of this disorder including its presentation, screening and clinical diagnosis, treatment, and other relevant aspects pertaining to the care of patients.

Lecture 5/ seminar - topic: "Rare metabolic disorders "

A nosologic or classification example is:

Trimethylaminuria or Fish Odor Syndrome

The data presented and discussed the questions of trimethylaminuria or Fish Odor Syndrome (FOS), is a rare metabolic disorder characterized by the presence of trimethylamine (TMA)—a tertiary amine whose odor is described as resembling that of rotting fish—in the urine, sweat, and expired air. We also discuss the problems of classification, diagnostic, new-born diagnostic, treatment and management of these patients and these standards and give some examples of the various manifestations and forms of the disease and the characteristics of their diagnosis.

Lecture 6 / seminar - from the cycle "Rare metabolic disorders "

A nosologic or classification example is:

Krabbe disease

We give the common review about Krabbe disease is an inherited disorder that destroys the protective coating (myelin) of nerve cells in the brain and throughout the nervous system. In most cases, signs and symptoms of Krabbe disease develop in babies and when it develops in older children and adults, the course of the disease can vary greatly. There's no cure for Krabbe disease with the defect on the chromosome 14. Its treatment focuses only on supportive care. We present and discuss the questions of stem cell transplants have shown some success in infants who are treated before the onset of symptoms and in some older children and adults.

Lecture 7 / seminar - topic: "Rare metabolic disorders "

A nosologic or classification example are:

Wilson's disease

We give detailed analysis and study of Wilson's disease, which results from the defective ATP7B protein product, is characterized by impaired copper metabolism and its clinical consequences vary from an asymptomatic state to fulminant hepatic failure, chronic liver disease with or without cirrhosis, neurological, and psychiatric manifestations. We discuss the causes of rare the disease, screening in first and second relatives of index cases is mandatory, and treatment must commence upon establishment of diagnosis and treatment strategies. We present the investigations in the field of genetic mutation on the chromosome 13.

8 lecture / seminar – from the cycle "Rare metabolic disorders "

A nosologic or classification example is:

Cutis laxa syndrome

Detailed analysis and study of the causes of the orphan diseases, especially childhood and adulthood forms Cutis laxa disease, epidemiology, diagnosis, prognosis and treatment prospects. Separate issues of new pharmacological possibilities of genetic and other new techniques and methods of diagnosis.

Further activities:

After the end of lectures/seminars, it is planned to conduct a control survey on the topic "Rare metabolic disorders" with a discussion of such problems as the essence of the definitions of these rare diseases, their symptoms, diagnosis and differential diagnosis, the influence of genetic and environmental factors on their development, the impact of stress on pregnancy, chronic infections, etc.

At the conclusion of the course, students are conducted:

- presentation of one of the rare (orphan) metabolic diseases/syndromes in English
- preparation and submission of written abstracts in Russian and English

The best works will be included in the collection of works of MSU students devoted to rare (orphan) diseases or published in scientific medical journals