

Программа лекций/семинаров осенне-зимнего семестра

2024-2025 на тему:

„Редкие заболевания крови“

(как состояния, влияющие на способность крови

функционировать должным образом)

1 лекция/семинар – вступительная

1 лекция – цикл: „Редкие заболевания крови“ (как состояния, влияющие на способность крови функционировать должным образом)

Резюме: Представлены актуальные данные о редких заболеваниях крови, даются определения нозологий, рассматриваются подходы к оценке частоты и распространенности заболеваний, существующие проблемы диагностики и лечения редких заболеваний крови в мире и нашей стране.

Приводятся списки орфанных заболеваний крови и синдромов, отнесенных к категории редких. Рассматриваются и анализируются наиболее актуальные проблемы редких заболеваний, требующие первоочередного решения. Большинство заболеваний крови вызваны мутациями в определенных частях генов и могут передаваться в семьях

2 лекция/семинар из цикла: „Редкие заболевания крови“ (как состояния, влияющие на способность крови функционировать должным образом)

Резюме: следующие категории описывают заболевания крови, которые вызывают снижение содержания компонентов крови или влияют на их функцию:

- анемия – если заболевание затрагивает эритроциты
- лейкопения – если заболевание затрагивает лейкоциты
- тромбоцитопения – если заболевание касается тромбоцитов

Анализируются заболевания крови, при которых повышается содержание компонентов крови, к ним относятся: • эритроцитоз – если заболевание затрагивает красные кровяные тельца • лейкоцитоз – если заболевание затрагивает белые кровяные тельца • тромбоцитемия или тромбоцитоз – если заболевание касается тромбоцитов

3 лекция/семинар – из цикла: „Редкие заболевания крови“ (как состояния, влияющие на способность крови функционировать должным образом)

Резюме: белые кровяные тельца помогают организму бороться с инфекцией. Основными типами являются: • нейтрофилы, которые уничтожают бактерии и вирусы • лимфоциты, которые убивают вирусы и регулируют иммунную систему • моноциты или макрофаги, которые питаются мертвыми или дезактивированными бактериями, вирусами и грибами • базофилы и

эозинофилы, которые помогают организму реагировать на аллергические реакции и уничтожать паразитов

Приводятся некоторые нарушения, связанные с лейкоцитами, влияющие на различные типы лейкоцитов в крови, в то время как другие заболевания затрагивают только один или два определенных типа. Из пяти типов лейкоцитов нейтрофилы и лимфоциты подвергаются наибольшему воздействию.

4 лекция/семинар – из цикла: „Редкие заболевания крови“ (как состояния, влияющие на способность крови функционировать должным образом)

Резюме: типы некоторых лейкоцитарных заболеваний

Белые кровяные тельца начинают свою жизнь в костном мозге и развиваются в различные типы клеток, каждый из которых выполняет свою иммунную функцию. Большинство заболеваний, связанных с лейкоцитами, являются либо разновидностью рака, либо пролиферативными заболеваниями. На занятии дается подробный анализ этих заболеваний, включая их проявления, скрининг и клиническую диагностику, лечение и другие важные аспекты, касающиеся ухода за пациентами, такие как:

- Лейкопения - Лимфома - существует два основных типа лимфомы: лимфома Ходжкина и неходжкинская лимфома

- Лейкозы связаны с накоплением аномальных белых кровяных телец в костном мозге, что препятствует его способности вырабатывать красные кровяные тельца и тромбоциты. Лейкозы могут быть острыми и развиваться быстро, или хроническими и развиваться постепенно с течением времени

- Миеломы связаны с накоплением плазматических клеток в костном мозге, что препятствует развитию и функционированию других клеток крови

5 лекция/семинар – из цикла: „Редкие заболевания крови“ (как состояния, влияющие на способность крови функционировать должным образом)

Резюме: рассматриваются типы заболеваний эритроцитов - анемии, при которых эритроцитов недостаточно или клетки функционируют неправильно, являются одними из наиболее распространенных заболеваний крови

Обсуждаются наиболее распространенные типы: • железодефицитные анемии — когда организму не хватает железа или он не может должным образом его усваивать • анемия во время беременности — когда потребность в красных кровяных тельцах превышает норму • авитаминозные анемии - обычно вызываются низким потреблением с пищей витамина В—12 и фолиевой кислоты. • ненаследственные гемолитические анемии — при которых красные кровяные тельца разрушаются в кровотоке ненормальным образом в результате травмы, болезни или приема лекарств • наследственные

гемолитические анемии — при которых красные кровяные тельца разрушаются быстрее, чем организм успевает их заменить. • апластические анемии — когда костный мозг перестает вырабатывать достаточное количество клеток крови.

6 лекция/семинар – из цикла: „Редкие заболевания крови“ (как состояния, влияющие на способность крови функционировать должным образом)

Резюме: типы тромбоцитарных нарушений

К распространенным тромбоцитарным нарушениям относятся:

- Гемофилия - это генетическое заболевание, вызванное недостатком или дефектностью факторов свертывания крови человека

У людей с гемофилией кровотечение более длительное или обильное, как наружное, так и внутреннее, чем у людей без этого заболевания

- Болезнь Виллебранда - это заболевание возникает, когда в организме не хватает фактора Виллебранда (VWF)

В то время как многие тромбоцитарные нарушения связаны с уменьшением количества тромбоцитов, присутствующих в крови, или их функции, некоторые состояния могут вызывать избыток тромбоцитов

7 лекция/семинар – из цикла: „Редкие заболевания крови“ (как состояния, влияющие на способность крови функционировать должным образом)

Примером такой нозологии или классификации являются:

Гемоглобинопатии - это заболевания, при которых в эритроцитах образуется белок гемоглобин. Гемоглобин - это молекула, богатая железом, которая отвечает за красный цвет клеток. Гемоглобинопатии вызывают аномальную выработку или изменение структуры гемоглобина

Примеры гемоглобинопатий включают: • серповидноклеточную анемию • талассемию • заболевание гемоглобина С • * заболевание гемоглобина S-C
Нарушения цитоскелета включают состояния, которые изменяют структуру или проницаемость эритроцитов или их мембран. Специалисты в области здравоохранения также могут называть эти состояния мембранопатиями эритроцитов. Примеры нарушений цитоскелета включают наследственный сфероцитоз и эллиптоцитоз

Энзимопатии - это генетические заболевания, которые влияют на выработку ферментов в эритроцитах и клеточный метаболизм

8 лекция/семинар – из цикла: „Редкие заболевания крови“ (как состояния, влияющие на способность крови функционировать должным образом)

В качестве нозологических примеров проводится разбор:

Серповидноклеточная анемия – это один из видов серповидноклеточной анемии. При серповидноклеточной анемии клетки крови деформируются и погибают слишком рано. Это вызывает нехватку эритроцитов и может привести к другим проблемам, например, к тому, что клеткам будет трудно перемещаться по кровеносным сосудам

Серповидноклеточная болезнь является наследственным заболеванием. Существует несколько различных типов серповидноклеточной анемии, в зависимости от черт, которые человек унаследовал от своих родителей. Серповидноклеточная анемия, также называемая HbSS, является более тяжелой формой серповидноклеточной анемии

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 2024-2025 on the topic of „Rare blood disorders“

Lecture 1 - introductory topic: „Rare blood disorders as a conditions that impact the blood's ability to function correctly“

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

A majority of blood disorders are caused by mutations in parts of specific genes and can be passed down in families

Lecture 2 - introductory topic: „Rare blood disorders as a conditions that impact the blood's ability to function correctly“

Summary: The following categories describe blood disorders that cause a decrease in blood components or affect their function:

- anemia – if the disorder involves red blood cells
- leukopenia – if the disorder affects white blood cells
- thrombocytopenia – if the disorder concerns platelets

Categories of blood disorders that increase blood components are:

- erythrocytosis – if the disorder involves red blood cells
- leukocytosis – if the disorder affects white blood cells
- thrombocythemia or thrombocytosis – if the disorder concerns platelets

Lecture 3/ seminar - topic: „Rare blood disorders as a conditions that impact the blood's ability to function correctly“

A nosologic or classification example is: white blood cells help the body to fight infection

The major types are:

- neutrophils, which destroy bacteria and viruses
- lymphocytes, which kill viruses and regulate the immune system
- monocytes or macrophages, which eat dead or deactivated bacteria, viruses, and fungus
- basophils and eosinophils, which help the body respond to allergic reactions and help destroy parasites

Some white blood cell disorders impact all the different types of white blood cells in the blood, while other disorders only involve one or two specific types. Of the five types of white blood cells, neutrophils and lymphocytes get impacted the most

Lecture 4/ seminar - from the cycle „Rare blood disorders as a conditions that impact the blood's ability to function correctly“

A nosologic or classification example is: types of white blood cell disorders

White blood cells help the body to fight infection. They begin life in the bone marrow and develop into different types of cells, each having a different immune purpose. Most white blood cell disorders are either a type of cancer or proliferative disorders.

We give detailed analysis of disorder including its presentation, screening and clinical diagnosis, treatment, and other relevant aspects pertaining to the care of patients, such as:

- Leukopenia
- Lymphoma - there are two major types of lymphoma: Hodgkin's and non-Hodgkin lymphoma
- Leukemias involve the build-up of abnormal white blood cells in the bone marrow, which interferes with its ability to produce red blood cells and platelets. Leukemias can be acute and develop quickly, or chronic and develop more gradually over time
- Myelomas involve the build-up of plasma cells in the bone marrow, which interferes with the development and function of other blood cells

Lecture 5/ seminar - from the cycle „Rare blood disorders as a conditions that impact the blood's ability to function correctly“

A nosologic or classification example are: types of red blood cell disorders

Anemias, where there are not enough red blood cells or the cells do not work correctly, are among the most common blood disorders

We discuss most common types are:

- iron-deficiency anemias — when the body does not have enough iron or cannot properly absorb it
- pregnancy anemia — when there is more of a demand for red blood cells than normal
- vitamin-deficiency anemias — usually caused by low dietary intake of vitamin B-12 and folate
- non-inherited hemolytic anemias — where red blood cells are broken and destroyed in the bloodstream abnormally, either by injury, illness, or medications
- inherited hemolytic anemias — where red blood cells are broken down or destroyed more quickly than the body can replace them
- aplastic anemias — when the bone marrow stop producing enough blood cells

Lecture 6 / seminar - from the cycle „Rare blood disorders as a conditions that impact the blood's ability to function correctly“

A nosologic or classification example is: types of platelet cell disorders

Common platelet disorders include:

- Hemophilia - is a genetic condition caused by a lack of or defective clotting factors in a person's blood. People with hemophilia bleed longer

or more excessively, both externally and internally than people without the condition

- Von Willebrand disease - this disease occurs when the body lacks the von Willebrand factor (VWF)

While many platelet disorders involve a reduction in the number of platelets present in the blood or their function, several conditions can cause an excess of platelets

Lecture 7 / seminar - from the cycle „Rare blood disorders as a conditions that impact the blood's ability to function correctly“

A nosologic or classification example are:

Hemoglobinopathies - are disorders that involve the hemoglobin protein within RBCs. Hemoglobin is an iron-rich molecule responsible for the red color of the cells. Hemoglobinopathies cause an abnormal production or change the structure of the hemoglobin. Examples of hemoglobinopathies include:

- sickle cell anemia
- thalassemia
- hemoglobin C disease
- hemoglobin S-C disease

Cytoskeletal abnormalities include conditions that change the structure or permeability of the RBC or its membranes. Health experts may also refer to these conditions as RBC membranopathies. Examples of cytoskeletal abnormalities include hereditary spherocytosis and elliptocytosis

Enzymopathies - are genetic conditions that affect the production of enzymes in RBCs and cell metabolism

8 lecture / seminar – - from the cycle „Rare blood disorders as a conditions that impact the blood's ability to function correctly“

A nosologic or classification example are:

Sickle cell anemia is a type of sickle cell disease. Sickle cell disease creates blood cells that are misshapen and die too early. This causes a shortage of RBCs and may lead to other issues such as the cells having difficulty traveling through the blood vessels

Sickle cell disease is an inherited condition. There are a few different types of sickle cell disease, depending on the traits a person inherits from their parents. Sickle cell anemia, also called HbSS, is a more severe form of sickle cell disease

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