

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

кафедра биомедицины (и психофизиологии)

Оценочные материалы

по дисциплине **Медицинская генетика: современные направления.  
Основы персонифицированной медицины**

Специальность 31.08.43 Нефрология

2023

1. Перечень компетенций, формируемых дисциплиной (полностью или частично)\*

*универсальных (УК)/общекультурных (ОК)*

Код и наименование универсальной/общекультурной компетенции	Индикатор(ы) достижения универсальной/общекультурной компетенции
УК-1	Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте

2. Виды оценочных материалов в соответствии с формируемыми компетенциями

Наименование компетенции	Виды оценочных материалов	количество заданий на 1 компетенцию
УК-1	Задания закрытого типа <i>(тесты с одним вариантом правильного ответа)</i>	25 с эталонами ответов
	Задания открытого типа: Ситуационные задачи	75 с эталонами ответов

**УК-1:**

**Задания закрытого типа:**

1. ПРЕДМЕТ ИЗУЧЕНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

- 1) заболевания животных
- 2) наследственные болезни человека
- 3) инфекционные болезни человека
- 4) болезни неонатального периода
- 5) травмы

Эталон ответа: 2

2. ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ХАРАКТЕРНО

- 1) полиорганность поражения, резистентность к терапии
- 2) острое течение
- 3) благоприятный исход заболевания
- 4) отсутствие хронизации процесса

Эталон ответа: 1

### 3. ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) мейоза
- 2) деления половых хромосом
- 3) деления аутосом

Эталон ответа: 3

### 4. ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) мейоза
- 2) митоза
- 3) деления аутосом

Эталон ответа: 1

### 5. МОРФОЛОГИЧЕСКИЙ СУБСТРАТ ГЕНА

- 1) белок
- 2) хромосома
- 3) триплет нуклеотидов
- 4) участок ДНК

Эталон ответа: 4

### 6. ОСНОВА ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА ЧЕЛОВЕЧЕСТВА

- 1) мутагенная изменчивость
- 2) модификационная изменчивость
- 3) комбинативная изменчивость
- 4) естественный отбор

Эталон ответа: 2

### 7. ПРИ ОБРАЗОВАНИИ ДИЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ

- 1) происходит расхождение бластомеров в процессе дробления
- 2) одна яйцеклетка оплодотворяется 2 сперматозоидами
- 3) две яйцеклетки оплодотворяются разными сперматозоидами

Эталон ответа: 3

### 8. ПРИ ОБРАЗОВАНИИ МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ

- 1) происходит расхождение бластомеров в процессе дробления
- 2) одна яйцеклетка оплодотворяется 2 сперматозоидами

3) две яйцеклетки оплодотворяются разными сперматозоидами

Эталон ответа: 1

#### 9. НАИБОЛЕЕ ЧУВСТВИТЕЛЬНЫЙ ТЕРАТОГЕННЫЙ ПЕРИОД

- 1) ранний фетальный
- 2) эмбриональный
- 3) поздний фетальный
- 4) период образования гаметы
- 5) период образования бластоцисты.

Эталон ответа: 2

#### 10. ПРИЗНАК НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

- 1) вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем
- 2) манифестация, строго определенная во времени
- 3) вовлеченность в патологический процесс всех членов семьи
- 4) волнообразное течение
- 5) хронизация процесса и рецидивирование

Эталон ответа: 1

#### 11. ПЕРВЫЙ ЭТАП ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА НАСЛЕДСТВЕННОЙ БОЛЕЗНИ

- 1) генеалогический метод
- 2) общее клиническое обследование
- 3) биохимический метод
- 4) цитогенетический метод
- 5) выявление гетерозиготоносителей

Эталон ответа: 2

#### 12. ВТОРОЙ ЭТАП ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- 1) общее клиническое обследование
- 2) специальные методы медицинской генетики
- 3) ультразвуковое исследование внутренних органов
- 4) электрокардиография
- 5) рентгенографическое обследование

Эталон ответа: 2

#### 13. СИНДРОМОЛОГИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

- 1) анализ генотипа больного с целью установления диагноза
- 2) обобщенный анализ всех фенотипических проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для установления диагноза
- 3) анализ результатов параклинических методов исследования
- 4) диагностика заболевания на основе анамнестических данных
- 5) диагностика заболевания на основе параклинических данных

Эталон ответа: 2

#### 14. УТВЕРЖДЕНИЕ, ХАРАКТЕРНОЕ ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО СИНДРОМА

- 1) для диагностики синдрома необходимо наличие всех главных признаков
- 2) стигмы дизэмбриогенеза указывают на наличие аномалий развития внутренних органов
- 3) почти всегда синдромы диагностируются сразу после рождения
- 4) обычно синдромы являются результатом моногенной мутации
- 5) все синдромы имеют характерные стигмы дизэмбриогенеза

Эталон ответа: 5

#### 15. ВРОЖДЕННЫЙ МОРФОГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ РАЗВИТИЯ

- 1) не выходит за пределы нормы и не нарушает функцию органа
- 2) выходит за пределы нормы, но не нарушает функцию органа
- 3) выходит за пределы нормальных вариаций и нарушает функцию органа

Эталон ответа: 2

#### 16. ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК РАЗВИТИЯ

- 1) не выходит за пределы нормы и не нарушает функцию органа
- 2) выходит за пределы нормы, но не нарушает функцию органа
- 3) выходит за пределы нормальных вариаций и нарушает функцию органа

Эталон ответа: 3

#### 17. УКАЖИТЕ КРИТИЧЕСКИЕ ПЕРИОДЫ ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ

- 1) конец 1-й – начало 2-й недели гестации
- 2) конец 2-й – начало 3-й недели гестации
- 3) 7-8 неделя гестации

Эталон ответа: 1

#### 18. ВРОЖДЕННЫЙ ПОРОК РАЗВИТИЯ ЭТО

- 1) полиоз
- 2) сандалевидная щель
- 3) гипертелоризм
- 4) эктопия органа
- 5) готическое небо

Эталон ответа: 4

#### 19. ВЫБЕРИТЕ ПРАВИЛЬНЫЕ УТВЕРЖДЕНИЯ

- 1) гаметопатии приводят к нарушению оплодотворения или гибели зиготы
- 2) эмбриопатии возникают в период от 9-ой недели до родов
- 3) фетопатии возникают в первые дни жизни ребенка

Эталон ответа: 1

#### 20. ЭТИОЛОГИЯ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

- 1) наследственная
- 2) экзогенная
- 3) мультифакториальная
- 4) все вышеперечисленное

Эталон ответа: 4

#### 21. К ИНФЕКЦИЯМ TORCH - КОМПЛЕКСА ОТНОСЯТСЯ

- 1) токсоплазмоз
- 2) краснуха
- 3) цитомегаловирусная инфекция
- 4) гепатит
- 5) все вышеперечисленные

Эталон ответа: 5

#### 22. ПО РАСПРОСТРАНЕННОСТИ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ БЫВАЮТ

- 1) изолированные
- 2) системные
- 3) множественные
- 4) все вышеперечисленные

Эталон ответа: 4

### 23. ВОЗДЕЙСТВИЕ ТЕРАТОГЕННОГО ЭФФЕКТА ЗАВИСИТ ОТ

- 1) генетической предрасположенности плода
- 2) гестационного возраста плода при тератогенном воздействии
- 3) взаимодействие с другими факторами

Эталон ответа: 2

### 24. СИНДРОМ ДАУНА МОЖЕТ СОПРОВОЖДАТЬСЯ ПОРОКАМИ РАЗВИТИЯ

- 1) со стороны сердечно-сосудистой системы (ДМЖП, ОАП)
- 2) врожденная контрактура суставов
- 3) конская стопа

Эталон ответа: 3

### 25. ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ, НЕ ВСТРЕЧАЮЩИЕСЯ У ЖИВОРОЖДЕННЫХ

- 1) трисомии по аутосомам
- 2) трисомии по половым хромосомам
- 3) моносомии по аутосомам
- 4) моносомия по X-хромосоме

Эталон ответа: 3

### Задания открытого типа:

#### Задача 1.

У женщины 39 лет 5-я беременность, протекавшая с гестозом и угрозой прерывания, завершилась родами на 36-й неделе. Новорожденная девочка, с массой тела 2700 г, длиной тела 48 см, закричала сразу. При осмотре отмечается отек кистей и стоп, короткая шея с избыточными кожными складками, общая мышечная гипотония. При аускультации выслушивается систолический шум вдоль грудины слева.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Шерешевского-Тернера

#### Задача 2.

На приеме у эндокринолога областной поликлиники девочка 13 лет. Маму беспокоит, что девочка значительно отстает в росте от своих сверстников. Семья проживает в сельской местности. Ребенок от 3-й беременности, 1-х родов (возраст мамы - 27 лет). Предыдущие беременности заканчивались самопроизвольными выкидышами на ранних сроках. С раннего возраста у девочки отмечалось отставание в росте и развитии, родители связывали это с плохим аппетитом и частыми простудными заболеваниями. У девочки - миопия II степени. В школе учится плохо. Осмотр: рост 128 см, нормального питания, избыточная кожная складка на шее, низкий рост волос на затылке. Наружные половые органы развиты по женскому типу, менархе не отмечалось.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Шерешевского-Тернера

#### Задача 3.

На военной медкомиссии юноша 16 лет. Рост 189 см, размах верхних конечностей превышает длину тела на 16 см, отмечаются проявления гинекомастии, неравномерное распределение подкожно-жирового слоя, гипоплазия наружных половых органов.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Клайнфельтера

#### Задача 4.

В патологоанатомическом отделении - новорожденная девочка. Масса тела 2300 г, длина 45 см. При внешнем осмотре: микроцефалия, одностороннее незаращение верхней губы и неба, отсутствие подкожно-жирового слоя, шесть пальцев на левой стопе, поперечные ладонные складки на обеих кистях. На секции: гипоплазия мозжечка, дефект межжелудочковой перегородки, поликистоз обеих почек, двурога матка.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Патау.

#### Задача 5.

Мальчик в возрасте 2 мес., поступил в стационар с подозрением на наличие врожденного порока сердца (ДМЖП). Мама жалуется на плохой аппетит ребенка (в весе за 1-й месяц прибавил в 4 раза меньше нормы), отсутствие фиксации взгляда, частое беспокойство и плач. Анамнез: ребенок от 3-й беременности, протекавшей с гестозом, многоводием (маме 28 лет), 2-х родов в срок (первые роды закончились рождением здоровой девочки). Масса тела при рождении 2130 г. На искусственном вскармливании. Осмотр: долихоцефалическая форма черепа, микрогения и микростомия, короткие глазные щели, стопы с выдающейся пяткой и провисающим сводом, пупочная грыжа. Мышечная гипотония, признаки дисплазии тазобедренных суставов.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Эдвардса

#### Задача 6.

Новорожденный мальчик от 2-х срочных родов (возраст мамы 39 лет, 6-я беременность на фоне нефропатии, с угрозой прерывания на всем протяжении) с массой тела 2800г. К груди приложен через 3 часа, отмечалось обильное срыгивание. Второе кормление сопровождалось рвотой нествороженным молоком. При внешнем осмотре: платицефалия, латеральные углы глазных щелей расположены выше медиальных, эпикант, макроглоссия, деформированные ушные раковины, варусная девиация мизинцев, на левой кисти - поперечная ладонная складка, на стопах - сандалевидная щель.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Дауна

#### Задача 7.

Девочка 4-х лет направлена на консультацию к врачу-генетику. Находится на диспансерном учете с диагнозом: ВПС - ДМЖП. Задержка психомоторного развития. Вторичный хронический пиелонефрит (на фоне удвоения левой почки). Рецидивирующий бронхит. Двусторонний хронический отит. Анамнез: ребенок от 7-й беременности (маме 36 лет), 6-х родов (в семье здоровый ребенок 14 лет, 2-я беременность - рождение мертвого ребенка, три беременности закончились самопроизвольным абортom). Осмотр: монголоидный разрез глаз, микроцефалия, седловидный нос, мелкие зубы. Увеличен объем движений в суставах.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Дауна

#### Задача 8.

На приеме у педиатра мальчик 3 мес. Мама жалуется на отставание в развитии (плохо держит голову, слабо реагирует на звуки) и запоры. При внешнем осмотре отмечается некоторая одутловатость лица и конечностей, брахицефалическая форма черепа, короткая шея, прогнатизм, глубоко западающая переносица. Кожа бледная, сухая, волосы редкие и ломкие.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: врожденный гипотиреоз

#### Задача 9.

На приеме у педиатра девочка 1 год 8 месяцев. Ребенок от 2-й беременности, 2 срочных родов, с массой тела 3800 г, длиной 52 см. У матери выявлено эутиреоидное увеличение щитовидной железы III степени (по Николаеву), во время беременности лечение тиреоидными гормонами не получала. Первая беременность окончилась

рождением здорового ребенка. В период новорожденности у девочки отмечалась длительная желтуха, медленная эпителизация пупочной ранки. Из родильного дома выписана на 12 сутки. На первом году жизни склонность к запорам, плохая прибавка в весе, снижение двигательной активности. Голову держит с 6 месяцев, сидит с 10 месяцев, не ходит. Осмотр: состояние средней тяжести. Кожа бледная, сухая, тургор снижен, мышечная гипотония. Волосы редкие, сухие, ногти ломкие. Большой родничок открыт. Аускультативно дыхание проводится во все отделы. Тоны сердца приглушены. Живот увеличен в размерах («лягушачий» в положении лежа на спине), отмечается расхождение прямых мышц живота. Печень и селезенка не увеличены. В клиническом анализе крови: анемия.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: врожденный гипотиреоз

Задача 10.

Мальчик 5 суток, от 1-й беременности, протекавшей без осложнений. Роды в срок.

Масса при рождении 3200 г, длина 52 см. С рождения практически после каждого кормления рвота, обильная, периодически «фонтаном», без примеси желчи. При осмотре ребенок бледный, беспокойный, кожа сухая, с «мраморным» рисунком. Подкожно-жировой слой развит слабо, ширина кожной складки на уровне пупка - 0,5 см, тургор тканей снижен, мышечная гипотония. Тоны сердца ритмичные, дыхание пуэрильное. Живот мягкий, безболезненный, во время осмотра у ребенка обильная рвота, объем которой превышал съеденное. Мочеиспускание 7-8 раз, запоры. В настоящее время масса ребенка 2700 г.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: пилоростеноз

Задача 11.

Ребенок 1 год 10 мес. родился в асфиксии, с массой 2900 г. У матери патология зрения, у отца тугоухость с рождения. До первого года развивался соответственно возрасту. Часто болеет ОРВИ. В возрасте 10 мес. впервые выявлены протеинурия до 0,99 г/л, лейкоцитурия до 40-50 в поле зрения, бактериурия. В возрасте 1 года 5 мес. выявлено удвоение полостной системы правой почки. После перенесенной пневмонии в 1 год 10 мес. протеинурия возросла до 2,6 г/л в сутки, появились впервые легкие периферические отеки. В анализах мочи - лейкоцитурия, гематурия, высокий удельный вес мочи.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Альпорта

Задача 12.

Мальчик 9 лет, поступил в стационар с жалобами на изменения в анализах мочи, понижение слуха. Анамнез: ребенок от 2-й беременности, 2-х срочных родов (1-й ребенок, мальчик, умер в возрасте 11 лет от почечной недостаточности, страдал снижением слуха с 3-х лет). Масса при рождении 2800 г, длина 50 см. Период новорожденности протекал без особенностей. В 3 года, после перенесенного ОРВИ, в моче: гематурия, лейкоцитурия, протеинурия до 600 мг/сут и задержка физического развития. Осмотр: состояние средней тяжести, кожа бледная, подкожно-жировой слой развит плохо, отеков, пастозности нет.

Стигмы дизэмбриогенеза: гипертелоризм, эпикант, высокое небо, аномальная форма ушных раковин, искривление мизинца. АД 105/55 мм рт.ст. В легких везикулярное дыхание, хрипов нет. Тоны сердца громкие, ритмичные, ЧСС - 88 ударов в мин. Живот мягкий, безболезненный. Печень у края реберной дуги. В анализе крови: анемия, в анализе мочи: белок - 0,9‰, лейкоциты - 6-7 в п/з, эритроциты - сплошь, относительная плотность — 1,007. Внутривенная урография: правосторонняя пиелоектазия, нерезко выраженная дилатация чашечек, асимметрия размеров почек. Аудиометрия: выявлено снижение слуха на высокочастотах. Осмотр окулиста: катаракта I степени, миопия.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Альпорта

Задача 13.

На консультации у врача-генетика - два брата, 5 и 7 лет. Жалобы родителей относительно заболевания детей одинаковы: росли слабыми, часто болели простудными заболеваниями. Самостоятельно стали ходить после 1,5 лет, не устойчиво, пошатываясь. В дальнейшем

неустойчивость при ходьбе усилилась, появилась неловкость и дрожание в руках. Родители здоровы, кровное родство отрицают. Клиническая картина заболевания у братьев имеет сходные черты. Мальчики отстают в росте и массе, кожа бледная. На конъюнктиве глаз ближе к наружному углу четко видны телеангиоэктазии. Лица амимичные, речь скандированная. Ходят пошатываясь. Координационные пробы выполняют неудовлетворительно. В покое в руках наблюдаются насильственные движения. Парезов нет. Мышечный тонус снижен. Расстройств чувствительности нет. Глазное дно без патологии. Рентгенограмма черепа без особенностей.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: синдром Луи-Бар

Задача 14.

Мальчик 6 мес. направлен на консультацию к кардиологу. Ребенок от 1-й беременности (с ОРВИ на 10-й неделе, угрозой выкидыша), срочных родов, с массой 3100 г, длиной 52 см, закричал сразу. Грудь сосал вяло, ежемесячная прибавка массы тела на первом году - 400-500 г. Вскармливание естественное. Трижды перенес ОРВИ. Анамнез: у мамы - хронический тонзиллит, у брата 8 лет - ВПС, у бабушки по линии матери - ИБС, по линии отца: у сестры - ревмокардит, дедушка умер от рака желудка, у бабушки - ГБ. Осмотр: состояние ребенка средней степени тяжести, беспокойный, кожа бледная, акроцианоз. Ушные раковины имеют аномальную форму. Арахнодактилия. ЧД 40 в мин., дыхание пуэрильное с единичными влажными хрипами, при перкуссии легочный звук. Верхушечный толчок в 4-5 межреберье, усиленный. Тоны сердца громкие, систолический шум во всех точках аускультации с эпицентром во 2 м/р слева от грудины, проводится на спину. Живот мягкий, безболезненный, печень выступает из-под края реберной дуги на 2,5 см. Мочейспускание свободное.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: синдром Марфана

Задача 15.

В кардиологическое отделение поступила девочка 14 лет с жалобами на боли в сердце, нарушение сердечного ритма, одышку, влажный кашель. Объективно: девочка высокого роста, долихостеномелия, гиперподвижные суставы, грудной сколиоз, воронкообразная грудная клетка, долихоцефалия, «птичье» выражение лица, высокое арковидное небо, общая мышечная гипотония, иридодонез, сферофакция, миопия, гетерохромия радужки, голубые склеры. Границы сердца расширены, систолический и диастолический шум. На рентгенограмме: остеопороз метафизов.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: синдром Марфана

Задача 16.

Ребенок 14 суток, от первой физиологической беременности, маме 16 лет. Известно, что отцу ребенка 40 лет, служил в ракетных войсках. Объективно: рост/длина тела при рождении 46 см, вес 3200 г, мозговой череп преобладает над лицевым, нависающий лоб, выступающий затылок, седловидная переносица, глазной гипертелоризм, низко посаженные уши, микрогения, брахимелия, руки доходят до пупочного кольца. Appetit снижен, ребенок возбужден, сон нарушен, срыгивает, симптом Грефе, высокий мышечный тонус конечностей, опора на пальчики с перекрестом нижней трети голени.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Ахондроплазия.

Задача 17.

В больницу поступил ребенок 6 мес. с жалобами на беспокойство, раздражительность, плохой сон, отказ от приема пищи. Анамнез: при рождении отклонения от нормы не обнаружено. К 6 мес. отмечается утрата приобретенных навыков. Ребенок перестал ползать, утратил предречевые навыки. Осмотр: увеличение живота, диапедезное кровоизлияние, снижение мышечного тонуса. При пальпации болезненность печени и селезенки. Видны увеличенные лимфатические узлы, темно-желтые пятна на коже и коричневатые уплотнения на конъюнктивах, желтуха. Лабораторные методы исследования: гипохромная анемия, лейкопения, тромбоцитопения.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Болезнь Вильсона-Коновалова.

Задача 18.

Девочка 3-х месяцев, от матери 45 лет с отягощенным соматическим (пролапс митрального клапана, хронический холецистит, реактивный панкреатит) и акушерским (кольпит, эрозия шейки матки) анамнезом. Беременность 5-я на фоне токсикоза. Роды на 42-й неделе беременности, масса ребенка при рождении ниже возрастной нормы.

Вскармливание: до 2 месяцев - грудное, далее смесью «Малыш». Appetit всегда снижен. Объективно: масса тела ниже возрастной нормы. Псевдогидроцефалия. Лицо треугольной формы, маленькая нижняя челюсть, «карпий» рот, деформированные ушные раковины. Искривление мизинцев, частичное сращение 2 и 3 пальцев правой руки. Подкожно-жировой слой практически отсутствует. Кожа с сероватым оттенком, сухая, эластичность снижена, тургор тканей снижен. Видимые слизистые оболочки ярко-красного цвета. Трещины в углах рта, молочница, стоматит. Беспокойна, плаксива. Перкуторный звук легочный с коробочным оттенком. Аускультативно - дыхание пуэрильное. ЧД 48 в 1 минуту. Тоны сердца глухие, дыхательная аритмия. ЧСС - 124 ударов в мин. Живот вздут из-за метеоризма. Стул неустойчивый, скудный. В клиническом анализе крови - гипохромная анемия, средней степени тяжести.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Рассела-Сильвера. Пренатально-постнатальная гипотрофия. Гипохромная анемия, средней степени тяжести.

Задача 19.

Мальчик 4-х лет. Поступил в стационар с жалобами на влажный кашель с выделением серозно-гнойной мокроты. Анамнез: ребенок от 2-й беременности, протекавшей с токсикозом, 2-х срочных родов (первый ребенок, мальчик, болеет хронической пневмонией, гайморитом). Масса при рождении 3500 г, длина 51 см. Вскармливался естественно. Прикорм вводился своевременно. В массе прибавлял плохо. Вес в 1 год - 9 кг, в 2 года - 10,5 кг. Болен с первых дней жизни. Отмечались выделения из носа гнойного характера, затрудненное дыхание. В возрасте 8 месяцев впервые диагностирована пневмония. Повторные пневмонии наблюдались в возрасте 1 года и 2 лет. На первом году жизни трижды перенес отит. Со второго полугодия жизни - частые ОРВИ. У ребенка отмечался плохой аппетит, неустойчивый стул. Осмотр: при поступлении масса тела 12 кг. Ребенок вялый, апатичный. Кожа бледная, цианоз носогубного треугольника, акроцианоз, симптом «барабанных палочек» и «часовых стекол». ЧД - 32 в 1 минуту. Перкуторно над легкими участки притупления преимущественно в прикорневых зонах, аускультативно: с двух сторон разнокалиберные влажные хрипы. Границы сердца: правая - по правой среднеключичной линии, левая — по левому краю грудины. Тоны сердца ритмичные, выслушиваются отчетливо справа, отмечается мягкий систолический шум, акцент II тона над легочной артерией. ЧСС — 100 ударов в мин. Печень +2 см из-под края левой реберной дуги. Пальпируется край селезенки справа. Живот несколько увеличен, мягкий, болезненный по ходу толстой кишки. Рентгенограмма грудной клетки: легкие вздуты. Во всех легочных полях немногочисленные очаговоподобные тени, усиление и деформация бронхососудистого рисунка. Бронхоскопия: двухсторонний диффузный гнойный эндобронхит. Бронхография: двухсторонняя деформация бронхов, цилиндрические бронхоэктазы S 6,8,9,10 справа. Рентгенография гайморовых пазух: двухстороннее затемнение верхнечелюстных пазух.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Синдром Картагенера.

Задача 20.

Ребенку 4 мес., родители обратились с жалобами: снижение активности, рвота после каждого кормления, появление шелушения и сухости кожи лица, предплечий и голеней. Девочка часто и беспричинно вздрагивает. Анамнез: ребенок от здоровых молодых родителей. Беременность и роды протекали нормально, масса при рождении 3200 г, закричала сразу. В первые два месяца стала удерживать голову в вертикальном положении, сосредотачивать взгляд на предметах, улыбаться. Осмотр: телосложение правильное, подкожно-жировой слой развит слабо, кожный покров бледный, экзематозные проявления на коже лица, предплечий, голеней. Волосы светлые, тонкие,

ломкие, глаза голубые. Взгляд безразличный, на улыбку не реагирует. Определяется нистагм. Лежа на животе, плохо удерживает голову. Опора на ножки слабая. Пассивные движения в конечностях в полном объеме, мышечный тонус равномерно снижен. Сухожильные рефлексы высокие, равномерные. Нарушений чувствительности не отмечается. С диагностической целью на пеленку, смоченную мочой ребенка нанесена капля реактива Феллинга, при этом получена зеленая окраска.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Фенилкетонурия.

Задача 21.

К участковому педиатру обратилась мама с ребенком 6 мес. с жалобами на кожные высыпания в течение недели и судорожные приступы, появившиеся дважды за последние сутки. Кожные высыпания мать связывает с употреблением в пищу красного яблока.

Анамнез: ребенок родился здоровым (от 1-й физиологической беременности, срочных родов, с массой тела 3000 г) и до последнего времени развивался нормально. У ребенка светлая кожа и волосы, глаза голубые. На коже лица и ягодиц имеются экзематозные высыпания. От ребенка исходит неприятный “мышинный” запах.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Фенилкетонурия.

Задача 22.

В инфекционную больницу поступила девочка 2-х месяцев. Со слов матери с пятого дня жизни у ребенка отмечается рвота, жидкий стул после каждого кормления, девочка находится на естественном вскармливании. В 1 месяц появилось желтушное окрашивание кожи. Осмотр: ребенок пониженного питания, масса тела ниже возрастной нормы. Кожный покров желтушный, печень выступает из-под края реберной дуги на 5 см. Двигательная активность понижена, не фиксирует взгляд, не улыбается. Из анамнеза известно, что старший брат девочки умер в возрасте 5 лет от печеночной недостаточности.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Галактоземия.

Задача 23.

В больницу поступил ребенок 5 лет с пупочной невправляемой грыжей. Осмотр: массивный череп, короткая шея, грубые черты лица, грудная клетка деформирована, веслообразные ребра, роговица помутневшая, задержка нервно-психического развития. При пальпации живота в области пупка обнаруживается выпячивание не вправляемое в брюшную полость, отмечается увеличение печени и селезенки. В анализе мочи гликозаминогликонурия.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Мукополисахаридоз.

Задача 24.

В детское отделение поступил ребенок на 4-м месяце жизни. Жалобы на снижение аппетита, периодическую рвоту, вялость, адинамию, приступы удушья. Объективно: масса тела снижена, кожа цианотичная, отеки, увеличение языка. Аускультативно: тахикардия, систолический шум на верхушке. Перкуторно: увеличены границы сердца. На ЭКГ выраженные признаки диффузных изменений миокарда, укорочение PR. В моче определяется белок, ацетон. Выявлено большое количество гликогена в лейкоцитах.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Гликогеноз

Задача 25.

Мальчик, 3 месяца, поступил в отделение кишечных инфекций детской больницы с диагнозом: «Острый гастроэнтероколит. Эксикоз II степени». Анамнез: ребенок от 1-й физиологической беременности, срочных родов, с массой тела 3650 г, длиной 51 см. Период новорожденности - без особенностей. До 3 месяцев развивался нормально, не болел. Вскармливание естественное. В последние 14 дней мама заметила беспокойство ребенка после кормления. Мальчик не выдерживал перерывы между кормлениями, в связи с чем мама стала допаивать ребенка сладким чаем. Несколько раз было обильное срыгивание, стул участился до 2-3 раз в сутки, усилилось беспокойство. Мама расценила

это как признаки голодания ребенка и ввела докорм сладкой смесью. Через 2 дня после введения докорма стул участился до 8 раз в сутки, стал обильным, водянистым, с большим количеством газов; после каждого кормления - рвота. Ребенок стал очень беспокойным. Лицо осунулось. Осмотр: состояние тяжелое. Проведена парентеральная регидратация глюкозо-солевыми растворами, с переводом на энтеральную регидратацию растворами оралита и глюкозы. Ребенок быстро вышел из состояния эксикоза. Рвота и диарея прекратились. В первые дни мальчик получал дозированное кормление сцеженным материнским молоком, но из-за резкого падения лактации и отсутствия донорского молока на 5-й день ребенок получил докорм сладкой смесью. На 6-й день возобновилась рвота, стул вновь стал жидким, водянистым и участился до 4 раз в сутки.  
О каком наследственном заболевании идет речь.  
Эталон ответа: Недостаточность сахаразы.

#### Задача 26.

В стационар поступил мальчик 2-х месяцев. Родители молодые, ребенок от 4-й беременности (на фоне токсикоза и угрозой прерывания), 4-х срочных родов (первые 3 ребенка умерли в периоде новорожденности от диспепсии, причина которой не установлена), масса при рождении ниже возрастной нормы. С рождения на грудном вскармливании. В возрасте 4-х суток появилась желтуха, с 20-дневного возраста - диспепсические расстройства (частый жидкий стул зеленоватого цвета, рвота.) Ребенок начал терять в массе. Желтушное окрашивание кожи сохраняется. Осмотр: состояние тяжелое, масса тела не соответствует норме. Подкожно-жировой слой отсутствует на животе, груди, резко истончен на конечностях, сохранен на лице, кожа бледная, с желтовато-сероватым оттенком, сухая, легко собирается в складки. Рот яркий, большой, в углах рта трещины («рот воробья»). Тургор тканей и мышечный тонус снижены. Аппетит отсутствует. Ребенок раздражителен, сон беспокойный. Живот вздут, печень +4 см из-под реберного края, плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул со скудными каловыми массами, зеленого цвета. В анализе крови гипохромная, гипорегенераторная анемия. Посев кала на патогенную флору: отрицательный. Анализ мочи на галактозу: в моче обнаружено большое количество галактозы.  
О каком наследственном заболевании идет речь.  
Эталон ответа: Галактоземия

#### Задача 27.

Девочка 12 месяцев. Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности, на фоне токсикоза 1-й половины, срочных родов, с массой тела 3200 г, длиной 50 см, закричала сразу. Период новорожденности протекал без особенностей. На грудном вскармливании до 7 месяцев. Аппетит удовлетворительный, иногда срыгивала, стул нормальный. Временами отмечалась вялость и повышенная потливость ребенка, особенно по утрам. Был однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей. Осмотр: масса тела ниже нормы. Обращает на себя внимание «кукольное лицо», короткая шея, выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа обычной окраски, венозная сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. Границы сердца: правая - по правому краю грудины, левая - на 0,5 см влево от сосковой линии. Тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 120 ударов в мин. Печень выступает на 10 см, плотная, селезенка не пальпируется. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту. Клинический анализ крови без патологии. УЗИ печени: увеличение всех отделов печени, больше правых, повышение эхогенности паренхимы.  
О каком наследственном заболевании идет речь.  
Эталон ответа: Гликогеноз, тип I (болезнь Гирке).

#### Задача 28.

Ребенок 1,5 лет, поступил в отделение с неустойчивым стулом, беспокойством, болями в животе. Анамнез жизни: ребенок от 2-й беременности, 2 срочных родов. Масса при рождении 3200 г, длина 50 см. Раннее развитие без особенностей. Вскармливание грудное до 1 года, прикорм по возрасту. Ребенок рос и развивался хорошо. Анамнез болезни: впервые разжижение стула, вздутие живота появилось в 6 месяцев при введении в пищу каши на цельном молоке. Исключение молока и замена его на низколактозные смеси привело к быстрому улучшению состояния. 2 дня назад при попытке введения молока появилась рвота, жидкий стул, метеоризм, боли в животе. Для обследования

ребенок поступил в стационар. Семейный анамнез: сестра 5 лет и мать ребенка не «любят» молоко. Осмотр: ребенок правильно телосложения, удовлетворительного питания. Кожный покров чистый, слизистые оболочки обычной окраски. Зубы 6/6, белые. В легких пуэрильное дыхание, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные. ЧСС 120 ударов в мин. Живот мягкий, несколько вздут, пальпация по ходу кишечника незначительно болезненна, отмечается урчание. Стул 2 раза в сутки пенистый, с кислым запахом. После нагрузки с лактозой появился жидкий стул. В копрограмме: стул желтый, кашицеобразный, мышечные волокна - единичные, жирные кислоты - незначительного количества, крахмал - немного, йодофильная флора - много. Кал на углеводы: реакция положительная.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Первичная лактазная недостаточность

Задача 29.

Девочка 25 дней, поступила в отделение патологии новорожденных с жалобами на рвоту, жидкий стул, плохую прибавку массы тела, желтушность кожи. Из анамнеза известно, что родители молодые, здоровые. Мать не переносит молоко, работает маляром. Беременность 2-я, первый ребенок умер в периоде новорожденности (диагноз - цирроз печени, энтероколит). Настоящая беременность протекала с токсикозом 1-й половины. Роды в срок, масса тела при рождении 3800 г, длина тела 55 см. На грудном вскармливании. В возрасте 3-х суток жизни появилось желтушное окрашивание кожного покрова и склер, которое сохраняется до настоящего времени. С 14 дней жизни появилась рвота, частый жидкий зеленый стул, начала терять в весе. Осмотр: состояние тяжелое, вялая. Кожа иктеричная, акроцианоз. В легких пуэрильное дыхание, хрипов нет. Тоны сердца приглушены. Живот вздут, печень выступает из-под края реберной дуги на 4 см, плотной консистенции, селезенка не увеличена. Стул со скудными каловыми массами. На голенях плотные отеки. В клиническом анализе крови: анемия. Кал на кишечную группу: трижды отрицательный. Консультация окулиста: двусторонняя катаракта.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Галактоземия

Задача 30.

Мальчик 8 мес. Родители обратились к врачу с жалобами на отставание ребенка в психомоторном развитии. Из анамнеза известно, что ребенок родился в срок от нормально протекавшей беременности, с массой тела 3500 г. Роды нормальные, период новорожденности протекал без особенностей. Первые месяцы жизни развивался нормально следил за предметами, улыбался, хорошо удерживал голову, опирался на ножки, лежа на животе опирался на руки. В 4-4,5 мес. было замечено, что ребенок стал вздрагивать при внезапном звуке, перестал улыбаться, интересоваться игрушками, стал безразличным. На протяжении последующих трех месяцев утратил приобретенные ранее двигательные навыки. При осмотре в возрасте 8 мес.: телосложение правильное, удовлетворительного питания. Взгляд на предметах не фиксирует. Создается впечатление, что ребенок не видит. Самостоятельно не сидит, на ноги не опирается, движения в конечностях не координированные, размашистые. Мышечный тонус в конечностях равномерно снижен. Сухожильные рефлексы высокие, брюшные отсутствуют. Нарушений чувствительности нет.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Болезнь Тея-Сакса

Задача 31.

Мама девочки 6,5 месяцев обратилась к педиатру с жалобами на то, что ее ребенок не переворачивается, не сидит, не встает на ножки. Анамнез жизни: девочка от 1-й физиологической беременности, от 1-х срочных родов, масса при рождении 2900 г. Вскармливание грудное. К 1,5 месяцам стала удерживать голову, с 2,5 - 3 месяцев переворачивается со спины на живот и обратно. Анамнез заболевания: с 3,5 мес. у ребенка

- рвота, отказ от пищи, за 4-й месяц прибавка в массе составила 100 г. В 4 мес. переболела ОРВИ, осложненной обструктивным бронхитом, лечение получала в стационаре. После выписки из стационара мама заметила, что девочка стала менее активна, перестала

переворачиваться, интересоваться игрушками, узнавать близких. Осмотр: состояние ребенка тяжелое. Кожный покров кофейно-желтой окраски. Признаки гипотрофии (дефицит массы 18 %). В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий, пальпируется край печени (выступает из-под края реберной дуги на 3 см) плотно-эластичной консистенции. Селезенка выступает из-под края реберной дуги на 1,5 см. Мышечная гипотония. Самостоятельно не сидит, не следит за игрушкой, взгляд фиксирован.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Болезнь Тея-Сакса.

Задача 32.

В клинику поступил мальчик 1 года с жалобами на многократную рвоту, снижение аппетита, кашель, повышение температуры до 38,7 градусов. Из анамнеза заболевания: ребенок заболел в 6 мес., когда впервые появилась рвота, отказ от приема пищи, кожный покров желтушной окраски, наблюдалось отставание в нервно-психическом развитии, отмечалось снижение слуха и зрения. Объективно: состояние ребенка средней тяжести, сознание ясное, поведение адекватное, гипотрофия. Кожа кофейно-желтой окраски, живот резко увеличен в размерах. Аускультативно: в легких выслушиваются влажные хрипы. При пальпации живота: печень резко увеличена, нижний край печени пальпируется в правой паховой области, резко увеличена селезенка. В биохимическом анализе крови: повышенное содержание сфингомиелина в плазме крови. Микроскопия красной крови: зернистые клетки Пика. Окулист: симптом «вишневой косточки».

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Болезнь Нимана-Пика

Задача 33.

Мальчик 8 лет поступил в пульмонологическое отделение с жалобами на частый мучительный кашель с выделением вязкой мокроты, одышку при небольшой физической нагрузке, повышение температуры тела до 37,3-37,80С, утомляемость. Анамнез: ребенок от 2-й беременности (с угрозой прерывания), срочных родов, масса 3200 г, длина тела 52 см. В раннем возрасте - недостаточная прибавка в массе и росте. Часто болеет ОРВИ, бронхитами до 5-6 раз в год. Осмотр: резко пониженное питание, полигиповитаминоз, тоны сердца умеренно приглушены. Грудная клетка увеличена, дыхание жесткое, влажные хрипы слева. Живот вздут, печень выступает из-под реберной дуги на 2 см. В приемном отделении у ребенка был стул, выделилось небольшое количество каловых масс, блестящих на вид, без слизи.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Муковисцидоз, легочная форма

Задача 34.

Мальчик 7 лет на приеме у педиатра. Ребенок от молодых, здоровых родителей. Известно, что племянница отца страдает упорной дистрофией, причина не установлена. Анамнез: мальчик плохо прибавляет массу тела, часто болеет простудными заболеваниями, склонность к запорам. Осмотр: ребенок пониженного питания, бледный, с явлениями полигиповитаминоза. Живот вздут, болезненный в правом подреберье и около пупка. Печень выступает из-под края реберной дуги на 5 см. Селезенка не пальпируется. Стул до 3 раз в неделю, обильный. Диурез достаточный. В копрограмме: обилие мышечных волокон, нейтрального жира, внутриклеточного и внеклеточного крахмала.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Муковисцидоз, кишечная форма.

Задача 35.

Девочка, 5 лет, поступила в клинику с жалобами на затрудненное дыхание, мучительный кашель, резкое истощение. Анамнез: больна с раннего возраста, анорексия, задержка физического развития, частые простудные заболевания. Психическое развитие соответствует возрасту. Мать и отец здоровы, бабушка по линии матери страдает хроническим бронхитом, у бабушки по линии отца - хронический колит, послеоперационная грыжа. Осмотр: состояние тяжелое, температура тела 390С, бледно-серая кожа. Мучительный кашель, мокрота слизисто-гнойного характера, отделяется с трудом. Рост 125 см, масса 16 кг. Грудная клетка деформирована. Перкуторный звук с

коробочным оттенком, местами — с притуплением; аускультативно: дыхание проводится неравномерно, рассеянные влажные разнокалиберные хрипы. Тоны сердца приглушены. Живот увеличен в размерах, пальпируются вздутые кишечные петли. Стул нерегулярный, обильный, зловонный, с жирным блеском.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Муковисцидоз, смешанная форма.

#### Задача 36.

Мальчик 8 лет поступил с жалобами на высокую температуру, одышку, малопродуктивный кашель. Анамнез: от 3-й беременности (дети от 1-й и 2-й беременности умерли в неонатальном периоде от кишечной непроходимости). Болен с рождения: трижды перенес пневмонию, частые бронхиты. Осмотр: состояние мальчика тяжелое, пониженного питания, кожа бледная, цианоз носогубного треугольника, симптомы «часовых стекол» и «барабанных палочек». ЧД - 40 в 1 минуту, ЧСС - 98 ударов в мин. Грудная клетка бочкообразная, над легкими с перкуторный звук с тимпаническим оттенком. Аускультативно: справа дыхание ослаблено, слева - жесткое, разнокалиберные влажные и сухие хрипы, больше слева. Тоны сердца приглушены, ритмичные. Печень +6 см. Селезенка не пальпируется. Стул обильный, с жирным блеском, замазкообразный. В клиническом анализе крови - анемия, легкой степени, в копрограмме - большое количество нейтрального жира. Рентгенограмма грудной клетки: усиление и резкая двухсторонняя деформация бронхососудистого рисунка, преимущественно в прикорневых зонах, густые фиброзные тяжи. В области средней доли справа значительное понижение прозрачности.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Муковисцидоз, смешанная форма, тяжелое течение

#### Задача 37.

Мальчик, 4 месяца, от 2-й беременности (токсикоз 2-й половины). Ребенок от 1-й беременности погиб в результате кишечной непроходимости в возрасте 3-х дней. Вторые роды срочные, без осложнений, масса тела 2900 г, длина 48 см. За 1-й месяц жизни прибавил в массе 230 г при хорошем аппетите. С 2 мес. переведен на искусственное вскармливание смесью «Малыш», введен творог, в это же время появился сухой навязчивый кашель, принявший затем приступообразный характер. Через 2 недели кашель стал влажным. На рентгенограмме: расширение корней легких с обеих сторон. Осмотр: масса тела 4650 г, длина 58 см; голову не держит, плечевой пояс не фиксирует. Улыбается, гулит, узнает мать. Бледен, кожный покров сухой, легкий периоральный цианоз. Подкожный жировой слой отсутствует на животе и груди, истончен на бедрах. Тургор тканей снижен. Пульс 144 уд/мин, ритмичный, удовлетворительного наполнения, тоны сердца приглушены, короткий систолический шум. Частота дыхания 40 в 1 мин, над легкими при перкуссии — тимпанит. Дыхание жесткое. Живот умеренно вздут, печень выступает из-под реберной дуги на 4 см, край плотный; селезенка не пальпируется. Стул обильный, светлый, с неприятным гнилостным запахом.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Муковисцидоз, смешанная форма.

#### Задача 38.

На приеме у педиатра девочка 3-х лет. Масса тела - 10 кг, рост 87 см. Ребенок от молодых здоровых родителей, 2-й беременности (на фоне анемии), срочных родов. В годовалом возрасте перенесла анемию, рахит, ОРВИ. С 2-лет рецидивирующий синусит, задержка физического развития, запоры. Двоюродный брат (возраст 1,5 года) страдает упорной дистрофией, причина не установлена. Осмотр: девочка бледная, пониженного питания, кожный покров сухой, трещины в углах рта, язык яркий, сухой, сосочки сглажены, зев рыхлый, слизисто-гнойное отделяемое на задней стенке глотки. Подчелюстные лимфоузлы увеличены до размеров фасоли. Тоны сердца приглушены, короткий систолический шум. ЧД 20 в 1 мин. Над легкими перкуторный звук с тимпаническим оттенком, локального укорочения нет. Дыхание жесткое, хрипов нет. Живот вздут, умеренно болезненный в правом подреберье и около пупка. Печень выступает из-под реберной дуги на 2,5 см, край ровный, острый. Симптомы Ортнера, Кера положительны. Селезенка не пальпируется. Мочеиспускание не изменено. В крови -

анемия, легкой степени, в копрограмме - обилие мышечных волокон, нейтрального жира, жирных кислот, внутриклеточного и внеклеточного крахмала.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Муковисцидоз, кишечная форма.

Задача 39.

Девочка 3-х лет поступила в стационар с жалобами на кашель, затрудненное носовое дыхание, утомляемость, кратковременные боли в животе. Эти симптомы отмечались в течение 3-4 мес. Анамнез: от 1-й беременности, срочных родов с массой тела 3150 г, длиной 51 см. Грудное вскармливание до 6 мес. С 2-х месяцев задержка физического развития, 4 раза болела острой пневмонией, с рождения обильный стул, 2-3 раза в день. Девочка плохо переносит жару, становится вялой, старается прилечь. Ребенок плохо ест, но бывают эпизоды повышенного аппетита. Очень любит соленое. Осмотр: пониженного питания, рост 90 см, масса тела 11 кг. Кожа сухая, слизистая оболочка полости рта бледная. Одышка экспираторного типа, ЧД 46 в 1 мин. Перкуторно над легкими коробочный звук с укорочением в нижних отделах слева. Дыхание жесткое, в нижних отделах выслушиваются влажные мелкопузырчатые хрипы. Живот мягкий, вздут, при пальпации безболезненный. Печень выступает из-под реберной дуги на 3 см.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Муковисцидоз, смешанная форма.

Задача 40.

Ребенок 11 мес. поступил в отделение острых кишечных инфекций повторно, с жалобами на обильный зловонный стул до 5-6 раз в сутки, рвоту, отказ от еды, жажду. Сходная клиника послужила поводом для 1-й госпитализации, когда ребенку было 6 мес. (посевы кала на патогенную флору – отрицательные). По рекомендации педиатра мама после выписки из стационара воздерживалась от введения злакового прикорма, который впервые был предложен ребенку за 3 недели до первой госпитализации в виде манной каши. В рацион ребенка с 7-ми месяцев были введены гречневая и рисовая каши. В возрасте 10 месяцев мама вновь ввела ребенку манную кашу. Осмотр: ребенок пониженного питания, бледный. Определяются симптомы классического рахита, живот резко вздут, пальпация затруднена из-за беспокойства ребенка. Печень выступает из-под края реберной дуги на 4 см.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Целиакия

Задача 41.

Девочка 7 месяцев на приеме педиатра. Жалобы: отсутствие аппетита, плохая прибавка массы тела, плаксивость, обильный стул. Анамнез: от 2 беременности (1 беременность - медаборт), от 1 срочных родов, масса при рождении 3200 г. На грудном вскармливании до 3 месяцев, далее искусственное - адаптированными смесями. С 5 мес. введен злаковый прикорм: манная, рисовая, овсяная каши; с 6 мес. - овощное пюре. После введения в рацион каш у ребенка - обильный, липкий, зловонный стул. За 5 и 6 месяцев ребенок прибавил в массе не более 500 г. Осмотр: состояние ребенка тяжелое, кожа бледная, сухая, волосы и ногти ломкие, на ногтях белые пятна, подкожножировой слой и тургор тканей снижены, мышечная гипотония. Тоны сердца ясные, на верхушке систолический шум, дыхание пуэрильное. Живот значительно увеличен в объеме. Стул обильный, пенистый, жирный, зловонный, без слизи и крови.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Целиакия

Задача 42.

Девочка, 12 мес., поступила в клинику с жалобами на беспокойство, потерю аппетита, снижение массы тела, разжиженный светлый стул 3-4 раза в день. Девочка от немолодых родителей, от 6-й беременности (1-я - мед. аборт, 2-5-я - выкидыши), с угрозой прерывания, токсокозом, 1-х срочных родов, с массой тела 3200 г. Грудное вскармливание до 3 месяцев, затем искусственное. В 5 мес. введено овощное пюре, в 6 мес. - манная, овсяная, гречневая, пшеничная каши. С 7 мес. у девочки стул 5-7 раз в день, пенистый, светлый, с неприятным запахом и жирным блеском, начала терять в массе. Девочка стоит при поддержке, самостоятельно не ходит, раздражительная, плаксивая. Осмотр: девочка

резко пониженного питания, жировой слой на туловище отсутствует, на конечностях слабо выражен, тургор тканей снижен. Кожная складка расправляется медленно, выражены мраморность и сухость кожи, нарушена пигментация кожи на груди и лице. Видимые слизистые бледные, сухие. Сосочки языка сглажены, зев без катаральных явлений. Зубы 2/2, с дефектами эмали. Пульс 34 уд/мин, ритмичный. Тоны сердца глухие. Систолический дующий шум над верхушкой сердца. Над легкими перкуторный звук с тимпаническим оттенком. Дыхание жесткое, хрипов нет. Живот резко вздут, увеличен в размере (это придает ребенку вид «паука»), при пальпации умеренно болезненный во всех отделах. Печень выступает на 4,5 см ниже края реберной дуги.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Целиакия

Задача 43.

Мальчик 13 лет поступил с припухлостью и болью в левом коленном суставе. Ранее возникали отсроченные кровотечения после экстракции зубов, после незначительных травм - из слизистых десен, носа. Из анамнеза: брат матери умер от кровотечения во время операции, у прадеда по линии матери - заболевания суставов. При поступлении состояние средней тяжести, левый коленный сустав увеличен в объеме, горячий на ощупь, движения в нем ограничены из-за болезненности. Гематома в области правого бедра. Легкие, сердце без патологии.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: гемофилия

Задача 44.

В стационар поступил мальчик 3-х лет с жалобами на тяжесть и боли в левом подреберье, утомляемость, желтушность кожного покрова, повышение температуры тела. Из анамнеза: в периоде новорожденности ребенок перенес конъюгационную гипербилирубинемия. При интеркуррентных заболеваниях возникает желтушное окрашивание кожи и склер. Объективно: ребенок вялый, кожный покров и слизистые оболочки бледные, иктеричные, выраженная гепатоспленомегалия. Башенный череп, глазной гипертелоризм, гетерохромия радужки, прогнатия, крыловидные лопатки. Параклинические данные: анемия, ретикулоцитоз, аномальная форма эритроцитов с уменьшением диаметра, снижением осмотической резистентности эритроцитов, билирубинемия за счет непрямой фракции.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Сфероцитарная гемолитическая анемия Минковского-Шоффара

Задача 45.

Девочка 3-х лет поступила в стационар с жалобами на резкую слабость, чувство тяжести в левом подреберье, желтушность кожного покрова. Из анамнеза известно, что ребенок родился от 2-й физиологической беременности, срочных родов, с массой тела 3100 г, длиной 50 см. С 2,5 мес. отмечена периодически возникающая желтуха различной степени выраженности, не сопровождающаяся обесцвечиванием кала и изменением цвета мочи, а также кожным зудом. У матери в анамнезе желчнокаменная болезнь с эпизодами желтухи. Ранее девочку не обследовали. При осмотре: состояние при поступлении тяжелое. Выражены боли в животе. Кожный покров бледный, желтый, склеры иктеричные. Печень выступает изпод реберной дуги на 3 см, край ровный, гладкий, плотноэластичный. Селезенка выступает из-под реберной дуги на 7 см, плотная, безболезненная при пальпации. Моча соломенножелтого цвета. Стул оформленный, коричневого цвета. Обращает на себя внимание седловидная переносица, готическое небо, высокое стояние десен, узкие зубные дуги. Анализ крови: Hb-88 г/л, эр-2,1x10<sup>12</sup>/л, ц.п.-0,8, L-16x10<sup>9</sup>/л, э-1%, б-1%, п-3%, с-34%, л-51%, м-10%, СОЭ-22 мм/ч, ретикулоциты - 28%, микроцитоз, 60% эритроцитов имеют сферическую форму.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Сфероцитарная гемолитическая анемия Минковского-Шоффара

Задача 46.

Ребенок 2,5 лет, от 2-й беременности (с токсокозом 1-й половины, нефропатией во 2-й половине), срочных родов, с массой 3400 г, длиной 52 см. Период новорожденности протекал удовлетворительно. Сидит с 7 месяцев, стоит с 11 месяцев, ходит с 2-х лет.

Семейный анамнез: родители мальчика здоровы, матери 23 года, отцу 28 лет, первый ребенок здоров. С 5,5 месяцев: уплощение и облысение затылка, размягчение краев большого родничка. Имеющиеся изменения оценивались как проявления витамин D дефицитного рахита, проведено лечение, но в возрасте 1 года 9 месяцев появились варусные деформации костей, «утиная походка».

Осмотр: задержка физического развития, варусные деформации нижних конечностей, мышечная гипотония, кариес зубов. В анализе крови: увеличена активность щелочной фосфатазы, снижено содержание кальция и фосфора. В анализе мочи: снижено содержание кальция, фосфора. Рентгенография трубчатых костей: системный остеопороз, метафизы расширены, контуры неровные; расслоение надкостничного слоя.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа:

Витамин D-зависимый рахит

Задача 47.

Мальчик 4-х лет, от 1-й беременности, протекавшей с токсикозом, срочных родов, с массой тела 3300 г, длиной 51 см. Рос и развивался удовлетворительно. Зубы с 8 месяцев. На первом году жизни с профилактической целью получал витамин D. Ходит с 1 года 3 месяцев. Большой родничок закрыт с 1 года 6 месяцев. Часто болеет ОРВИ. Семейный анамнез: у отца с детства выражена варусная деформация нижних конечностей, низкорослость; мать здорова. В 1 год 3 месяца у ребенка появилась деформация голеней. Получал массаж, соленые ванны, препараты кальция. К концу второго года жизни походка стала «утиной», варусная деформация нарастала. В возрасте 3 лет направлен на консультацию в нефро-урологический центр. Осмотр: жалобы на утомляемость, боли в ногах и позвоночнике при нагрузке. Походка «утиная». Рост 87 см. Выражена варусная деформация голеней и бедер, мышечная гипотония, «браслетки», реберные «четки», увеличение коленных и голеностопных суставов.

В клиническом анализе крови изменений нет. В биохимическом анализе крови: увеличена активность щелочной фосфатазы. В биохимическом анализе мочи: повышено содержание фосфора и кальция. Рентгенография трубчатых костей: общий остеопороз, варусная деформация голеней, бедер, расширение метафизов, больше в медиальных отделах, склерозирование диафизов.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: витамин D-резистентный рахит

Задача 48.

В стационар поступила девочка, 11 лет, жалобы: отрыжка «кислым», боли в эпигастрии, появляющиеся натощак, через 1,5-2 часа после еды, ночью, купируются приемом пищи. Из анамнеза: у мамы ребенка язвенная болезнь желудка, у отца - гастрит, у бабушки - язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки. Учится в гимназии, занимается 3 раза в неделю хореографией, музыкой, английским языком. По характеру интраверт. Объективно: кожа бледно-розовая, чистая. При осмотре живота: при поверхностной и глубокой пальпации мышечный дефанс и болезненность в эпигастрии и пилородуоденальной области, также болезненность в точке Дежардена и Мейо-Робсона. Печень не увеличена, безболезненная. По другим органам без патологии. Стул регулярный, оформленный.

Параклинические данные: в крови, моче изменений нет. Эзофагогастродуоденоскопия: слизистая оболочка пищевода розовая, кардия смыкается. В желудке мутная слизь, слизистая оболочка с очаговой гиперемией, в антруме на стенках множественные разнокалиберные выбухания. Слизистая оболочка луковицы дуоденум - очагово гиперемирована, отечная, на задней стенке язвенный дефект 0,8x0,6 см, округлой формы с гиперемированным валиком, дно покрыто фибрином. Биопсийный тест на НР-инфекцию: положительный (++)

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки *H. pylori* - ассоциированная

Задача 49.

У ребенка 7 лет развился приступ удушья на 4-й день пребывания в летнем лагере, расположенном в лесной зоне. Накануне беспокоила головная боль, кожный зуд, покашливание. Из анамнеза известно, что ребенок родился от 1-й беременности (токсикоз,

ангина - мама лечилась антибиотиками), роды в срок, масса при рождении 3200 г, длина 52 см. На первом году жизни - атопический дерматит, на 2-3 году жизни - пищевая аллергия на продукты: шоколад, малина, апельсины. Диета не соблюдалась. В возрасте 6 лет впервые появилось слезотечение в мае, летом ринит и конъюнктивит, лечение не получал, указанные симптомы проходили самостоятельно. У бабушки бронхиальная астма, мама страдает экземой.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Бронхиальная астма

Задача 50.

В отделение интенсивной терапии поступил 5-летний мальчик. Анамнез: от 2-й беременности (с нефропатией), 2-х срочных родов, с массой 4500 г, длиной 52 см. Ребенок часто болеет ОРВИ. После перенесенного стресса (начал посещать детский сад) в течение последних 1,5 месяцев отмечалась слабость, вялость. Ребенок похудел, начал много пить и часто мочиться. На фоне ОРВИ состояние ребенка резко ухудшилось, появилась тошнота, рвота, боли в животе, фруктовый запах изо рта, сонливость. Осмотр: состояние тяжелое, без сознания. Кожные и ахилловы рефлексы снижены. Кожа сухая, имеются следы расчесов, тургор тканей и тонус глазных яблок снижены, черты лица заострены, выраженная гиперемия кожи в области щек и скуловых дуг. ЧСС 140 ударов в минуту, АД 75/40 мм рт.ст. Язык обложен белым налетом. Запах ацетона в выдыхаемом воздухе. Живот при пальпации напряжен, печень выступает на +2 см из-под края реберной дуги, болезненная при пальпации. Мочеиспускание обильное. В крови: глюкоза 28,0 ммоль/л, в моче - ацетон.

О каком наследственном заболевании идет речь.

Эталон ответа: Сахарный диабет I типа

51. Разные варианты одного и того же гена, занимающие один и тот же локус в гомологичных хромосомах и определяющие возможность развития разных вариантов одного и того же признака называется \_\_\_\_\_

Эталон ответа: Аллели

52. Недостаточность выработки ацетилхолина лежит в основе патологии \_\_\_\_\_

Эталон ответа: миастения

53. Тип наследования при хорее Гентингтона - \_\_\_\_\_

Эталон ответа: Аутосомно-доминантный

54. Миопатия Дюшенна имеет тип наследования \_\_\_\_\_

Эталон ответа: рецессивный сцепленный с полом

55. Метод, который позволяет определить кариотип плода?

Эталон ответа: цитогенетический.

56. Риск рождения больного ребенка, если один из родителей болен хореей Гентингтона и является гетерозиготным носителем составляет \_\_\_\_\_

Эталон ответа: 50 %

57. Риск рождения больного ребенка при болезни

Шарко-Мари-Тута, наследуемой по аутосомно-доминантному типу, но с пенетрантностью около 30% составляет \_\_\_\_\_

Эталон ответа: 15%.

58. Какие из признаков - половой инфантилизм, олигофрения, низкий рост, пороки внутренних органов - наиболее характерны для синдрома Клайнфелтера?

Эталон ответа: половой инфантилизм

59. Наиболее часто встречаются \_\_\_\_\_ облигатные наследственные заболевания

Эталон ответа: мультифакториальные

60. Болезни углеводного обмена относятся к группе заболеваний - \_\_\_\_\_

Эталон ответа: мукополисахаридозы

61. Для синдрома Тернера- Шерешевского характерен набор половых хромосом \_\_\_\_\_

Эталон ответа: XO

62. Генетический риск (вероятность появления определенной болезни у консультирующегося и его потомков) считается высоким, если он равен \_\_\_\_\_

Эталон ответа: более 20 %

63. Фенилкетонурия относится к группе болезней обмена \_\_\_\_\_

Эталон ответа: аминокислот

64. Выявление наследственных ферментопатий осуществляется методом \_\_\_\_\_

Эталон ответа: биохимический

15. Выяснить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов возможно с помощью \_\_\_\_\_ методом

Эталон ответа: близнецовый

66. Родители жалуются на то, что у их маленького ребенка выделяемая моча при стоянии принимает коричнево-черный цвет. Назовите заболевание и укажите к какой группе генетических заболеваний относится.

Эталон ответа: По жалобам можно предположить обезвоживание и алкаптонурию, которая относится к болезням обмена аминокислот.

67. Молодой мужчина обратился к врачу с жалобами на внезапно возникшие нестерпимые ночные боли в суставах стоп, особенно в больших пальцах ног, днем боли не такие интенсивные. При осмотре суставов выявлены их припухлость, покраснение, ограничение подвижности. Назовите заболевание и укажите к какой группе генетических заболеваний относится.

Эталон ответа: Указанные симптомы характерны для подагры, которая относится к группе наследственных болезней обмена веществ и, в частности, нарушения обмена нуклеиновых кислот

68. Для сравнения внутрипарного сходства монозиготных близнецов, которые были разлучены в раннем возрасте и никогда не встречались друг с другом, росли в разных условиях (при этом их сходство является полностью результатом их генетической идентичности, а несходство - целиком определяется их средовыми условиями) выбирают разновидность близнецового метода под названием \_\_\_\_\_

Эталон ответа: метод разлученных близнецов

70. Для изучения влияния конкретных средовых воздействий на изменчивость психологического или психофизиологического признака используется разновидность близнецового метода под названием \_\_\_\_\_. В данном случае отбирается по одному близнецу из каждой пары монозиготных близнецов для оказания специфического воздействия (двигательная тренировка, экспериментальное обучение, лечебные процедуры и т.п.). Оставшиеся монозиготные близнецы каждой пары такому воздействию не подвергаются и служат контрольной группой.

Эталон ответа:

метод контрольного близнеца

71. С применением какой разновидности близнецового метода, изучая мужские и женские пары монозиготных близнецов и их потомство, можно исследовать влияние материнского эффекта на психологический признак? \_\_\_\_\_

Эталон ответа:

Метод исследования детей монозиготных близнецов

72. Применение метода анализа родословной к пробанду, страдающему фенилкетонурией, показало, что признак встречается в каждом поколении его семьи, безотносительно к половой принадлежности, с частотой 25 %. Какой тип наследования данного признака можно предполагать на этом основании: \_\_\_\_\_

Эталон ответа:

аутосомно-рецессивный

73. Определите тип наследования, если на основании анализа родословной было установлено, что признак в роду встречается только у мальчиков, передаваясь по отцовской линии: \_\_\_\_\_

Эталон ответа:

сцепленный с Y-хромосомой

74. Нарушение расхождения хромосом при делении клеток лежит в основе \_\_\_\_\_

Эталон ответа: геномных мутаций

75. Ошибки репликации, репаративного синтеза лежат в основе \_\_\_\_\_

Эталон ответа: генных мутаций

### КРИТЕРИИ оценивания компетенций и шкалы оценки

Оценка «неудовлетворительно» (не зачтено) или отсутствие сформированности компетенции	Оценка «удовлетворительно» (зачтено) или удовлетворительный (пороговый) уровень освоения компетенции	Оценка «хорошо» (зачтено) или достаточный уровень освоения компетенции	Оценка «отлично» (зачтено) или высокий уровень освоения компетенции
Неспособность обучающегося самостоятельно продемонстрировать знания при решении заданий, отсутствие самостоятельности в применении умений. Отсутствие подтверждения наличия сформированности компетенции свидетельствует об отрицательных результатах освоения учебной дисциплины	Обучающийся демонстрирует самостоятельность в применении знаний, умений и навыков к решению учебных заданий в полном соответствии с образцом, данным преподавателем, по заданиям, решение которых было показано преподавателем, следует считать, что компетенция сформирована на удовлетворительном уровне.	Обучающийся демонстрирует самостоятельное применение знаний, умений и навыков при решении заданий, аналогичных образцам, что подтверждает наличие сформированной компетенции на более высоком уровне. Наличие такой компетенции на достаточном уровне свидетельствует об устойчиво закреплённом практическом навыке	Обучающийся демонстрирует способность к полной самостоятельности в выборе способа решения нестандартных заданий в рамках дисциплины с использованием знаний, умений и навыков, полученных как в ходе освоения данной дисциплины, так и смежных дисциплин, следует считать компетенцию сформированной на высоком уровне.

#### Критерии оценивания тестового контроля:

процент правильных ответов	Отметки
91-100	отлично
81-90	хорошо

70-80	удовлетворительно
Менее 70	неудовлетворительно

При оценивании заданий с выбором нескольких правильных ответов допускается одна ошибка.

**Критерии оценивания ситуационных задач:**

Отметка	Дескрипторы			
	понимание проблемы	анализ ситуации	навыки решения ситуации	профессиональное мышление
отлично	полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены	высокая способность анализировать ситуацию, делать выводы	высокая способность выбрать метод решения проблемы, уверенные навыки решения ситуации	высокий уровень профессионального мышления
хорошо	полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены	способность анализировать ситуацию, делать выводы	способность выбрать метод решения проблемы уверенные навыки решения ситуации	достаточный уровень профессионального мышления. Допускается одна-две неточности в ответе
удовлетворительно	частичное понимание проблемы. Большинство требований, предъявляемых к заданию, выполнены	удовлетворительная способность анализировать ситуацию, делать выводы	удовлетворительные навыки решения ситуации, сложности с выбором метода решения задачи	достаточный уровень профессионального мышления. Допускается более двух неточностей в ответе либо ошибка в последовательности решения
неудовлетворительно	непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданию, не выполнены. Нет ответа. Не было попытки решить задачу	низкая способность анализировать ситуацию	недостаточные навыки решения ситуации	отсутствует