

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

**ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ**

Оценочные материалы по дисциплине  
«Орфанные заболевания»

(приложение к рабочей программе дисциплины)

Специальность 31.05.02 Педиатрия

Ростов-на-Дону  
2023

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

**профессиональных (ПК)**

Код и наименование профессиональной компетенции	Индикатор(ы) достижения профессиональной компетенции
<p>ПК-1. Обследование детей с целью установления диагноза</p>	<p>ИД ПК1 <b>Трудовые действия</b> Получение данных о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком</p> <p>Сбор анамнеза жизни ребенка</p> <p>Получение информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте)</p> <p>Получение информации о профилактических прививках</p> <p>Сбор анамнеза заболевания</p> <p>Оценивание состояния и самочувствия ребенка</p> <p>Направление детей на лабораторное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирование родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию</p> <p>Направление детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Направление детей на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Направление детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям</p> <p>Оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям</p> <p>Оценка клинической картины болезней и</p>

состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям

Проведение дифференциального диагноза с другими болезнями и постановка диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

**Необходимые умения** Устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком

Составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с больного ребенка

Получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком

Получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о профессиональных вредностях, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка

Получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденное™, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания

Получать информацию о поствакцинальных осложнениях, результатах реакции Манту и диаскин-теста

Получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии

Оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей

Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям

Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям

Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям

Обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей

Интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по

возрастно-половым группам

Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей

Интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам

Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам

Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию

Пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи

**Необходимые знания** Методика сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания)

Особенности диагностики и клинического течения заболеваний у детей раннего возраста

Методика получения и оценки информации о возрасте родителей в момент рождения ребенка, вредных привычках, работа с вредными и (или) опасными условиями труда, жилищных условиях и неблагоприятных социально-гигиенических факторах

Методика сбора и оценки анамнеза жизни ребенка - от какой беременности и какой по счету ребенок, исходы предыдущих беременностей, течение настоящей беременности и родов, состояние ребенка в динамике, начиная с момента рождения, продолжительность естественного, смешанного и искусственного вскармливания, определения массы тела и роста, индекса массы тела ребенка различного возраста, оценки физического и психомоторного развития детей по возрастно-половым группам

Методика получения и оценки информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте)

Методика получения и оценки информации о профилактических прививках (перечень и в каком возрасте) и поствакцинальных осложнениях (перечень и в каком возрасте), о результатах Манту и диаскин-теста

	<p>Методика сбора и оценки анамнеза болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки первого и повторного обращения, проведенная терапия)</p> <p>Методика оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотра и оценки кожных покровов, выраженности подкожно-жировой клетчатки, ногтей, волос, видимых слизистых, лимфатических узлов, органов и систем организма ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастнo-половых особенностей детей, определения и оценки массы тела и роста, индекса массы тела детей различных возрастнo-половых групп, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастнo-половых групп</p> <p>Анатомо-физиологические и возрастнo-половые особенности детей</p> <p>Показатели гомеостаза и водно-электролитного обмена детей по возрастнo-половым группам</p> <p>Особенности регуляции и саморегуляции функциональных систем организма детей по возрастнo-половым группам в норме и при патологических процессах</p> <p>Этиология и патогенез болезней и состояний у детей, клиническая симптоматика болезней и состояний с учетом возраста ребенка и исходного состояния здоровья</p> <p>Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей на лабораторное и инструментальное обследование, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Клиническая картина болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Клиническая картина болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям</p> <p>Клиническая картина болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям</p> <p>Клиническая картина болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям</p> <p>Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>
ПК-2 Назначение лечения детям и контроль	ИД ПК2 Разработка плана лечения болезней и

<p>его эффективности и безопасности</p>	<p>состояний ребенка</p> <p>Назначение медикаментозной терапии ребенку</p> <p>Назначение немедикаментозной терапии ребенку</p> <p>Назначение диетотерапии ребенку</p> <p>Формирование у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженности лечению</p> <p>Выполнение рекомендаций по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами</p> <p>Оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности)</p> <p>Оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента</p> <p>Оценка эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей</p> <p>Составлять план лечения болезней и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Назначать медикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Назначать немедикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Назначать диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Разъяснять детям, их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющим уход за ребенком, необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии</p> <p>Выполнять рекомендации по назначению</p>
---	--

медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами

Оказывать медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента, в том числе проводить мероприятия для восстановления дыхания и сердечной деятельности в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

Оказывать медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

Оказывать паллиативную медицинскую помощь детям в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

Анализировать действие лекарственных препаратов по совокупности их фармакологического воздействия на организм в зависимости от возраста ребенка

Правила получения добровольного информированного согласия родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на проведение лечения

Современные методы медикаментозной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

Механизм действия лекарственных препаратов; медицинские показания и противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением

Современные методы немедикаментозной терапии основных болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

Механизм действия немедикаментозной терапии; медицинские показания и противопоказания к ее назначению; осложнения, вызванные ее применением

Принципы назначения лечебного питания с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни и состояния в соответствии с

	<p>действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи</p> <p>Методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми, их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющими уход за ребенком, по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии</p> <p>Принципы и правила проведения мероприятий при оказании медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности)</p> <p>Принципы и правила проведения мероприятий при оказании медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи</p> <p>Принципы и правила оказания паллиативной медицинской помощи детям в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи</p>
--	--

## 2. Виды оценочных материалов в соответствии с формируемыми компетенциями

Наименование компетенции	Виды оценочных материалов	количество заданий на 1 компетенцию
ПК-1	Задания закрытого типа	25 с эталонами ответов
	Задания открытого типа: Ситуационные задачи Вопросы для собеседования Задания на дополнения	75 с эталонами ответов
ПК-2	Задания закрытого типа	25 с эталонами ответов
	Задания открытого типа: Ситуационные задачи Вопросы для собеседования Задания на дополнения	75 с эталонами ответов

ПК-1

Задания закрытого типа:

Задание 1. Инструкция: Выберите один правильный ответ.



Какое заболевание по частоте встречаемости считается орфанным:

1. 1 случай на 10 000 жителей
2. 1 случай на 100 000 жителей
3. 1 случай на 2 000 жителей
4. 1 случай на 1000 000 жителей

*Эталон ответа:* 3. 1 случай на 2 000 жителей

Задание 2. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите тип наследования болезни Помпе:

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный
3. сцепленный с X-хромосомой
4. сцепленный с Y-хромосомой

*Эталон ответа:* 2. аутосомно-рецессивный

Задание 3. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Активность какого фермента определяется в пятнах крови, высушенных на фильтровальной бумаге, для диагностики болезни Помпе:

1. лактатдегидрогеназа
2. аспаратаминотрансфераза
3. аланинаминотрансфераза
4. кислая мальтаза

*Эталон ответа:* 4. кислая мальтаза

Задание 4. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

В классификации болезни Гоше выделяют следующие формы:

1. острый нейронопатический, ювенильный нейронопатический, хронический нейронопатический
2. ненейропатический, острый нейронопатический (инфантильный), подострый нейронопатический
3. безнейропатический, молниеносный нейронопатический, хронический нейронопатический
4. безнейропатический, медленно прогрессирующий нейронопатический, фатальный нейронопатический

*Эталон ответа:* 2. ненейропатический, острый нейронопатический (инфантильный), подострый нейронопатический

Задание 5. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Активность каких ферментов определяют для диагностики болезни Гоше:

1. хитотриазидазы в сыворотке крови,  $\beta$ -D-глюкозидазы в лейкоцитах крови
2. амилазы в сыворотке крови, диастазы в моче
3. аланинаминотрансферазы в сыворотке крови, аспаратаминотрансферазы в сыворотке крови
4. лактатдегидрогеназы в сыворотке крови, креатининфосфокиназы в сыворотке крови

*Эталон ответа:* 1. хитотриазидазы в сыворотке крови,  $\beta$ -D-глюкозидазы в лейкоцитах крови

Задание 6. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

При секвенировании человеческого генома при болезни Гоше обнаруживается мутация в гене:

1. GBA
2. GAA

3. AAG

4. ABG

*Эталон ответа:* 1. GBA

Задание 7. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Биохимический маркер мукополисахаридоза I типа (синдром Гурлера) и II типа (синдром Хантера) в моче:

1. диастаза, кетоны

2. глюкоза, ацетон

3. дерматансульфат, гепарансульфат

4. оксалаты, фосфаты

*Эталон ответа:* 3. уровень дерматансульфата, гепарансульфата

Задание 8. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Специфический биохимический маркер мукополисахаридоза I типа (синдром Гурлера) в сыворотке крови:

1. хитотриазидаза

2. амилаза

3. альфа-L-идуронидаза

4. лактатдегидрогеназа

*Эталон ответа:* 3. альфа-L-идуронидаза

Задание 9. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

При секвенировании человеческого генома при мукополисахаридозе I типа (синдром Гурлера) обнаруживается мутация в гене:

1. GBA

2. GAA

3. IDS

4. IDUA

*Эталон ответа:* 4. IDUA

Задание 10. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Специфический биохимический маркер мукополисахаридоза II типа (синдром Хантера) в сыворотке крови:

1. хитотриазидаза

2. идуронат-2-сульфатаза

3. альфа-L-идуронидаза

4. лактатдегидрогеназа

*Эталон ответа:* 2. идуронат-2-сульфатаза

Задание 11. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

При секвенировании человеческого генома при мукополисахаридозе II типа (синдром Хантера) обнаруживается мутация в гене:

1. GBA

2. GAA

3. IDS

4. IDUA

*Эталон ответа:* 3. IDS

Задание 12. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

При секвенировании человеческого генома при гепатолентикулярной дегенерации (болезни Вильсона-Коновалова) обнаруживается мутация в гене:

1. GBA
2. ATP7B
3. IDS
4. IDUA

*Эталон ответа:* 2. ATP7B

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Офтальмологический симптом, характерный для при гепатолентикулярной дегенерации (болезни Вильсона-Коновалова):

1. увеит
2. иридоциклит
3. кольца Кайзера-Флейшера
4. хориоретинит

*Эталон ответа:* 3. кольца Кайзера-Флейшера

Задание 14. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Молекулярно-генетическое исследование для поиска мутации какого гена проводят при Гистиоцитозе из клеток Лангерганса у детей:

1. BRAF V600E
2. ATP7B
3. IDS
4. IDUA

*Эталон ответа:* 1. BRAF V600E

Задание 15. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Дефект какого гена лежит в основе дефицита лизосомной кислой липазы:

1. BRAF V600E
2. ATP7B
3. LIPA
4. IDUA

*Эталон ответа:* 3. LIPA

Задание 16. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите тип наследования дефицита лизосомной кислой липазы:

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный
3. сцепленный с X-хромосомой
4. сцепленный с Y-хромосомой

*Эталон ответа:* 2. аутосомно-рецессивный

Задание 17. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Мутация какого гена лежит в основе дефицита альфа-1-антитрипсина:

1. BRAF V600E
2. ATP7B
3. LIPA
4. SERPINA1

*Эталон ответа:* 4. SERPINA1

Задание 18. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Мутация какого гена лежит в основе развития семейной средиземноморской лихорадки:

1. BRAF V600E

2. MEFV
3. LIPA
4. SERPINA1

*Эталон ответа:* 2. MEFV

Задание 19. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Наиболее частые три мутации гена MEFV, приводящие к развитию семейной средиземноморской лихорадки:

1. M545V, A731V, V726A
2. A830V, A429M, M726A
3. V653M, M894V, M739A
4. M680I, M694V, V726A

*Эталон ответа:* 4. M680I, M694V, V726A

Задание 20. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите тип наследования семейной средиземноморской лихорадки:

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный
3. сцепленный с X-хромосомой
4. сцепленный с Y-хромосомой

*Эталон ответа:* 2. аутосомно-рецессивный

Задание 21. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

В каком проценте случаев при семейной средиземноморской лихорадке встречается гипертермия:

1. 50%
2. не встречается
3. 100%
4. 75%

*Эталон ответа:* 3. 100%

Задание 22. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

К какой группе васкулитов по калибру пораженных сосудов относят артериит Такаясу:

1. васкулит крупных сосудов
2. васкулит сосудов среднего размера
3. иммунокомплексный васкулит мелких сосудов

4. ANCA-ассоциированный васкулит

*Эталон ответа:* 1. васкулит крупных сосудов

Задание 23. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите современный и самый точный метод диагностики артериита Такаясу:

1. магнитно-резонансная ангиография
2. компьютерная томография с контрастированием
3. позитронно-эмиссионная томография
4. пандоплерография

*Эталон ответа:* 3. позитронно-эмиссионная томография

Задание 24. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Синдром Кавасаки по-другому называется:

1. сосудисто-кожный лимфатический синдром
2. слизисто-кожный лимфонодулярный синдром

3. сосудисто-лимфатический кожный синдром
  4. лихорадочно-слизистый лимфонулярный синдром
- Эталон ответа:* 2. слизисто-кожный лимфонулярный синдром

Задание 25. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Признаком неблагоприятного течения синдрома Кавасаки является:

1. лихорадка в течение 2-х недель
2. лимфаденит
3. отек и эритема кистей и стоп
4. аневризмы коронарных артерий

*Эталон ответа:* 4. аневризмы коронарных артерий

Задания закрытого типа:

Задание 1.

Перечислите визуальные методы мониторинга болезни Гоше.

*Эталон ответа:* рентгенография бедренных костей, МРТ бедренных костей, остеоденситометрия.

Задание 2.

Назовите основные клинические симптомы болезни Гоше I типа.

*Эталон ответа:* гепатоспленомегалия, геморрагический синдром, оссалгии, патологические переломы, задержка физического и полового развития

Задание 3.

Укажите тип наследования мукополисахаридоза I типа (синдром Гурлера).

*Эталон ответа:* аутосомно-рецессивный

Задание 4.

Укажите тип наследования мукополисахаридоза II типа (синдром Хантера).

*Эталон ответа:* X-сцепленным рецессивный

Задание 5.

Перечислите характерные клинические признаки мукополисахаридоза II типа (синдром Хантера).

*Эталон ответа:* грубые черты лица, низкорослость, тугоподвижность суставов, умственная отсталость, поведенческие нарушения, гепатоспленомегалия, пахово-мошоночные и пупочные грыжи

Задание 6.

Укажите тип наследования гепатолентикулярной дегенерации (болезни Вильсона-Коновалова).

*Эталон ответа:* аутосомно-рецессивный.

Задание 7.

Перечислите клинические формы гепатолентикулярной дегенерации (болезни Вильсона-Коновалова).

*Эталон ответа:* брюшная (абдоминальная), ригидно-аритмогиперкинетическая (ранняя), дрожательно-ригидная, дрожательная, экстрапирамидно-корковая

Задание 8.

Перечислите дагностические критерии гепатолентикулярной дегенерации (болезни Вильсона-Коновалова).

*Эталон ответа:* церулоплазмин сыворотки, кольца Кайзера-Флейшера, экскреция меди с мочой, содержание меди в биоптате печени.

Задание 9.

Укажите содержание церулоплазмينا в сыворотке крови детей с гепатолентикулярной дегенерацией (болезнью Вильсона-Коновалова).

*Эталон ответа:* менее 20 мг/дл.

Задание 10.

Укажите уровень экскреции меди с мочой при гепатолентикулярной дегенерации (болезни Вильсона-Коновалова).

*Эталон ответа:* более 50 мкг/сут.

Задание 11.

Укажите количественное содержание меди в биоптате печени при гепатолентикулярной дегенерации (болезни Вильсона-Коновалова).

*Эталон ответа:* более 250 мкг/г.

Задание 12.

Представьте классификацию Гистиоцитоза из клеток Лангерганса у детей в зависимости от локализации.

*Эталон ответа:* моносистемная форма, мультисистемная форма с поражением «органов риска», мультисистемная форма без поражения «органов риска», изолированная легочная форма.

Задание 13.

Какие органы относят к органам риска относят при Гистиоцитозе из клеток Лангерганса у детей.

*Эталон ответа:* печень, селезенку и костный мозг.

Задание 14.

Перечислите лабораторные методы диагностики Гистиоцитоза из клеток Лангерганса у детей.

*Эталон ответа:* гемограмма, биохимический анализ крови, коагулограмма, анализы мочи, миелограмма, иммуноглобулины сыворотки крови, морфологическое и иммуногистохимическое исследование биоптата, молекулярно-генетическое исследование мутации BRAF V600E.

Задание 15.

Перечислите инструментальные методы диагностики Гистиоцитоза из клеток Лангерганса у детей.

*Эталон ответа:* МРТ головного мозга, УЗИ органов брюшной полости, КТ органов грудной клетки, биопсия кожи (кости, лимфоузла, печени).

Задание 16.

Назовите формы дефицита лизосомной кислой липазы согласно классификации.

*Эталон ответа:* болезнь Вольмана, болезнь накопления эфиров холестерина.

Задание 17.

Укажите возраст дебюта болезни Вольмана – дефицита лизосомной кислой липазы у детей.

*Эталон ответа:* 1 – 3 месяца.

Задание 18.

Перечислите основные клинические проявления болезни Вольмана – дефицита лизосомной кислой липазы у детей.

*Эталон ответа:* гепатоспленомегалия, синдром мальабсорбции, кахексия, неврологические нарушения.

Задание 19.

Перечислите методы биохимического исследования при дефиците лизосомной кислой липазы

*Эталон ответа:* определение активности лизосомной кислой липазы в лейкоцитах периферической крови, пятнах крови, высушенной на фильтровальной бумаге.

Задание 20.

Укажите методику молекулярно-генетического исследования при дефиците лизосомной кислой липазы.

*Эталон ответа:* выявление мутаций в гене LIPA методом секвенирования.

Задание 21.

Приведите классификацию дефицита альфа-1-антитрипсина.

*Эталон ответа:* с преимущественным поражением гепатобилиарной системы, с преимущественным поражением дыхательной системы, с сочетанным поражением легких и печени.

Задание 22.

Перечислите легочные симптомы при дефиците альфа-1-антитрипсина.

*Эталон ответа:* рецидивирующие бронхиты, спонтанный пневмоторакс, бронхоэктазы, бронхиальная астма, повторные пневмонии, идиопатический фиброз, рак легких.

Задание 23.

Перечислите симптомы поражения печени при дефиците альфа-1-антитрипсина.

*Эталон ответа:* субклинические формы или тяжелые гепатиты с развитием цирроза.

Задание 24.

Перечислите редкие клинические проявления при дефиците альфа-1-антитрипсина.

*Эталон ответа:* некротизирующий панникулит, ANCA-ассоциированный васкулит (гранулематоз Вегенера).

Задание 25.



Перечислите методы определения уровня альфа-1-антитрипсина.

*Эталон ответа:* иммунотурбидиметрия, нефелометрия.

Задание 26.

Перечислите инструментальные методы диагностики дефицита альфа-1-антитрипсина.

*Эталон ответа:* рентгенография ОГК, КТ ОГК, УЗИ органов брюшной полости, спирометрия.

Задание 27.

Перечислите иммунологические маркеры мастоцитоза в биоптате согласно Консенсусу по стандартам и стандартизации мастоцитоза 2005 г.

*Эталон ответа:* CD2, CD 25, CD34, CD45, CD117, антитела к триптазе.

Задание 28.

Перечислите формы мастоцитоза согласно классификации ВОЗ (2001).

*Эталон ответа:* кожный, вялотекущий (индолентный), ассоциированный с гематологическим заболеванием, агрессивный, лейкемический, саркома тучных клеток, внекожная мастоцитома.

Задание 29.

Укажите, какая клиническая форма мастоцитоза характерна для детей.

*Эталон ответа:* кожный мастоцитоз.

Задание 30.

Перечислите три категории кожной формы мастоцитоза у детей.

*Эталон ответа:* пигментная крапивница, солитарная мастоцитома, диффузный кожный мастоцитоз.

Задание 31.

Укажите, синтез какого белка кодирует ген MEFV при периодической болезни.

*Эталон ответа:* пирин.

Задание 32.

Напишите, регулятором активизации какого провоспалительного цитокина является белок пирин в патогенезе семейной средиземноморской лихорадки, являясь активным.

*Эталон ответа:* ИЛ1 $\beta$ .

Задание 33.

Какие провоспалительные цитокины участвуют в патогенезе семейной средиземноморской лихорадки.

*Эталон ответа:* ИЛ1 $\beta$ , ИЛ6, ФНО $\alpha$ .

Задание 34.

Перечислите основные клинические проявления семейной средиземноморской лихорадки.

*Эталон ответа:* приступы лихорадки, абдоминальный синдром, плеврит, перикардит, артрит, эризипелоидоподобная сыпь.

Задание 35.

Укажите причину развития выраженного абдоминального болевого синдрома при семейной средиземноморской лихорадке.

*Эталон ответа:* асептический перитонит.

Задание 36.

Опишите абдоминальный синдром при семейной средиземноморской лихорадке.

*Эталон ответа:* «кинжальная» боль в животе, диффузная, в течение 4-12 часов, вынужденное положение больного в постели, поверхностная пальпация живота резко болезненны, глубокая пальпация живота невозможна, симптомы раздражения брюшины (Щеткина–Блюмберга и др.) резко положительные, живот не участвует в акте дыхания.

Задание 37.

Напишите, поражение каких суставов наиболее характерно для семейной средиземноморской лихорадки.

*Эталон ответа:* моноартрит коленного сустава (гонит).

Задание 38.

Укажите характерное поражение кожи при семейной средиземноморской лихорадке.

*Эталон ответа:* эризипелоидоподобная (рожеподобная) эритема на голених и стопах.

Задание 39.

Укажите, чем каким процессом обусловлено поражение почек при семейной средиземноморской лихорадке.

*Эталон ответа:* амилоидоз.

Задание 40.

Укажите типичное проявление семейной средиземноморской лихорадки у пациентов мужского пола.

*Эталон ответа:* орхит.

Задание 41.

Перечислите изменения в гемограмме во время атаки при семейной средиземноморской лихорадке.

*Эталон ответа:* лейкоцитоз с нейтрофилезом, повышение СОЭ.

Задание 42.

Перечислите изменения в биохимическом анализе крови во время атаки при семейной средиземноморской лихорадке.

*Эталон ответа:* повышение СРБ, сывороточного амилоида А (SAA), гаптоглобина.

Задание 43.

Перечислите изменения в анализах мочи во время атаки при семейной средиземноморской лихорадке.

*Эталон ответа:* микрогематурия, протеинурия.

Задание 44.

Укажите, какой показатель в моче свидетельствует о развитии амилоидоза почек при семейной средиземноморской лихорадке.

*Эталон ответа:* стойкая протеинурия  $\geq 0,5$  г в сутки.

Задание 45.

Перечислите большие диагностические критерии Тель-Хашомера семейной средиземноморской лихорадки являются.

*Эталон ответа:* рецидивирующая лихорадка с артритом и/или серозитом, А-А амилоидоз в отсутствии других предрасполагающих заболеваний, положительный эффект лечения колхицином.

Задание 46.

Перечислите малые диагностические критерии Тель-Хашомера семейной средиземноморской лихорадки являются.

*Эталон ответа:* рецидивирующие атаки лихорадки, эризепилоидоподобная сыпь, случай семейной средиземноморской лихорадки у родственников 1 степени родства.

Задание 47.

Укажите, при наличии скольких и каких критериев Тель-Хашомера диагноз семейной средиземноморской лихорадки является определенным (достоверным).

*Эталон ответа:* 2 больших или 1 большой и 2 малых критерия.

Задание 48.

Укажите, при наличии скольких и каких критериев Тель-Хашомера диагноз семейной средиземноморской лихорадки является вероятным.

*Эталон ответа:* 1 большой и 1 малый критерии.

Задание 49.

Перечислите данные анамнеза, характерные для семейной средиземноморской лихорадки.

*Эталон ответа:* национальность ребенка, наследственность (периодическая болезнь у родителей или родственников; заболевания в семье, похожие на периодическую болезнь), характерный анамнез жизни и заболевания ребенка (частые «простуды» с лихорадкой, частые боли в животе и суставах, перенесенные оперативные вмешательства).

Задание 50.

Укажите, какие этносы (национальности) наиболее подвержены семейной средиземноморской лихорадке.

*Эталон ответа:* евреи, армяне, турки.

Задание 51.

Укажите формы артериита Такаясу в зависимости от области поражения.

*Эталон ответа:* поражение дуги аорты, поражение брюшной аорты, распространенное поражение, поражение легочной артерии.

Задание 52.

Укажите формы артериита Такаясу в зависимости от варианта сосудистой трансформации.

*Эталон ответа:* стенотический, деформирующий, сочетанный (аневризма и стеноз).

Задание 53.

Перечислите характерные клинические признаки артериита Такаясу.

*Эталон ответа:* эпизоды лихорадки, боли по ходу сосудов, синдром «перемежающейся» усталости, потеря веса, асимметрия пульса и АД, локальные сосудистые шумы, соответствие «ишемического синдрома» локализации сосудистой деформации.

Задание 54.

Перечислите визуальные методы диагностики артериита Такаясу.

*Эталон ответа:* магнитно-резонансная ангиография, компьютерная томография с контрастированием, позитронно-эмиссионная томография, пандоплерография.

Задание 55.

Укажите, какой вариант артериита Такаясу согласно классификации заболевания встречается чаще у детей.

*Эталон ответа:* 3 тип (распространенное поражение дуги и брюшного отдела аорты), сочетанный (аневризма и стеноз).

Задание 56.

Перечислите симптомы дебюта синдрома Kawasaki.

*Эталон ответа:* лихорадка, конъюнктивит/склерит, хейлит, эритема/отек кистей и стоп, экзантема, лимфаденит.

Задание 57.

Перечислите симптомы подострой стадии синдрома Kawasaki.

*Эталон ответа:* нормализация температуры тела, шелушение кожи пальцев кистей, стоп и половых органов, «малиновый» язык.

Задание 59.

Перечислите варианты некоронарного поражения сердца при синдроме Kawasaki.

*Эталон ответа:* миокардит, нарушения ритма и проводимости, вальвулит, дисфункция папиллярных мышц, перикардит.

Задание 59.

Перечислите варианты коронарного поражения сердца при синдроме Кавасаки.

*Эталон ответа:* расширение без аневризм, аневризмы.

Задание 60.

Укажите виды аневризм коронарных артерий по размеру при проведении Эхо-КГ, обнаруживаемых при синдроме Кавасаки.

*Эталон ответа:* мелкие, средние, гигантские.

Задание 61.

Укажите виды аневризм коронарных артерий по форме при проведении Эхо-КГ, обнаруживаемых при синдроме Кавасаки.

*Эталон ответа:* мешотчатые, цилиндрические.

Задание 62.

Перечислите признаки, позволяющие предположить наличие у ребенка синдрома Кавасаки.

*Эталон ответа:* сезонность (июль-август, декабрь-январь), пол (чаще мальчики), возраст до 5 лет, высокая лихорадка, не отвечающая на антибиотики, слизисто-кожный синдром, малиновый язык, шелушение пальцев, высокая СОЭ, гипертромбоцитоз на 2-3 недели болезни, возможные симптомы поражения сердечно-сосудистой системы.

Задание 63.

На какие 2 варианта подразделяется синдром Кавасаки по количеству диагностических критериев.

*Эталон ответа:* полный (5 критериев из 6 или 4 критерия с коронарными аневризмами), неполный (менее 4 критериев с признаками поражения сердца).

Задание 64.

Укажите, какими врачами-специалистами должен быть осмотрен ребенок с синдромом Кавасаки.

*Эталон ответа:* детский инфекционист, кардиолог, кардиохирург.

Задание 65.

Перечислите заболевания, с которыми необходимо дифференцировать синдром Кавасаки.

*Эталон ответа:* аденовирусная инфекция, герпесвирусные инфекции, скарлатина, мультивоспалительный синдром при Ковиде.

Задание 66.

Мутация гена \_\_\_\_\_ на длинном плече 17 хромосомы приводит к развитию Гликогеноза II типа (болезнь Помпе).

*Эталон ответа:* ген GAA.

Задание 67.

Болезнь Помпе – это мультисистемная наследственная болезнь накопления, связанная с дефицитом фермента \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* кислой мальтазы (кислой альфа-глюкозидазы).

Задание 68.

Мукополисахаридозы – группа наследственных болезней обмена веществ, связанных с нарушением метаболизма \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* гликозаминогликанов.

Задание 69.

Вероятность гепатолентикулярной дегенерации (болезни Вильсона-Коновалова): оценивается по \_\_\_\_\_ шкале диагностики.

*Эталон ответа:* балльной.

Задание 70.

Активация сигнального пути \_\_\_\_\_ лежит в основе развития Гистиоцитоза из клеток Лангерганса у детей.

*Эталон ответа:* MEK-ERK в клетках-предшественниках дендритных клеток.

Задание 71.

Мутация в гене \_\_\_\_\_ вызывает конституциональную активацию и усиление его экспрессии на тучных клетках при мастоцитозе.

*Эталон ответа:* с-KIT.

Задание 72.

Основными диагностическими критериями семейной средиземноморской лихорадки являются \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* критерии Тель-Хашомера.

Задание 73.

Развитие \_\_\_\_\_ является наиболее опасным для жизни осложнением семейной средиземноморской лихорадки.

*Эталон ответа:* амилоидоза внутренних органов.

Задание 74.

Наличие симптома \_\_\_\_\_ характерно для пигментной крапивницы при мастоцитозе у детей.

*Эталон ответа:* симптома Дарье.

Задание 75.

При подозрении на развитие синдрома Кавасаки у ребенка проведение \_\_\_\_\_ является обязательным инструментальным методом диагностики.

*Эталон ответа:* эхокардиографии с доплером коронарных артерий.

## **ПК-2**

### **Задания закрытого типа:**

Задание 1. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диетический продукт, рекомендованный при гликогенозах:

1. кукурузный крахмал



2. полный гидролизат сывороточных белков
3. аминокислотные смеси
4. безглютеновые продукты

*Эталон ответа:* 1. кукурузный крахмал

Задание 2. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Препарат для ферментзаместительной терапии при болезни Помпе:

1. себелипаза альфа
2. аглюкозидаза альфа
3. галсульфаза
4. идурсульфаза

*Эталон ответа:* 2. аглюкозидаза альфа

Задание 3. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Ферментзаместительная терапия эффективна при следующих типах болезни Гоше:

1. II тип
2. III тип
3. I и III типы
4. II и III типы

*Эталон ответа:* 3. I и III типы

Задание 4. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Препарат ферментзаместительной терапии болезни Гоше I и III типа:

1. имиглюцераза
2. аглюкозидаза альфа
3. галсульфаза
4. идурсульфаза

*Эталон ответа:* 1. имиглюцераза

Задание 5. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Срок ферментзаместительной терапии болезни Гоше:

1. 1 год

2. 5 лет
3. пожизненная
4. до 18 лет

*Эталон ответа:* 3. пожизненная

Задание 6. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Препарат ферментзаместительной терапии мукополисахаридоза I типа (синдром Гурлера):

1. имиглуцераза
2. аглюкозидаза альфа
3. галсульфаза
4. ларонидаза

*Эталон ответа:* 4. ларонидаза

Задание 7. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Препарат ферментзаместительной терапии мукополисахаридоза II типа (синдром Хантера):

1. имиглуцераза
2. идурсульфазы
3. галсульфаза
4. ларонидаза

*Эталон ответа:* 2. Идурсульфазы

Задание 8. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Какую посуду запрещается использовать у больных с гепатолентикулярной дегенерацией (болезнью Вильсона-Коновалова):

1. железную
2. алюминиевую
3. медную
4. эмалированную

*Эталон ответа:* 3. медную

Задание 9. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите препараты для терапии болезни Вильсона-Коновалова:

1. купренил, цинктерал
2. плаквенил, магне-В6
3. метотрексат, кальцинова
4. преднизолон, хрома пиколинат

*Эталон ответа:* 1. купренил, цинктерал

Задание 10. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Развитие фульминантной печеночной недостаточности при болезни Вильсона-Коновалова является показанием для:

1. гемодиализа
2. гемосорбции
3. ортотопической трансплантации печени
4. плазмафереза

*Эталон ответа:* 3. ортотопической трансплантации печени

Задание 11. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Выберите препараты для инициальной и поддерживающей терапии Гистиоцитоза из клеток Лангерганса у детей:

1. винбластин, преднизолон
2. рубомицин, дексаметазон
3. метотрексат, гидрокортизон
4. циклофосфан, будесонид

*Эталон ответа:* 1. винбластин, преднизолон

Задание 12. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Первая линия терапии при унифокальном поражении лимфатического узла при Гистиоцитозе из клеток Лангерганса у детей:

1. системная гормонотерапия
2. эксцизионная биопсия пораженного лимфатического узла
3. цитостатические препараты
4. радиотерапия

*Эталон ответа:* 2. эксцизионная биопсия пораженного лимфатического узла

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Препарат ферментзаместительной терапии при дефиците лизосомной кислой липазы:

1. имиглюцераза
2. идурсульфаза
3. себелипаза альфа
4. ларонидаза

*Эталон ответа:* 3. себелипаза альфа

Задание 14. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Путь и кратность введения кислой липазы при дефиците лизосомной кислой липазы:

1. внутримышечно, 1 раз в месяц
2. внутрь, ежедневно
3. внутривенно, 1 раз в 2 месяца
4. внутривенно, 1 раз в 2 недели

*Эталон ответа:* внутривенно, 1 раз в 2 недели

Задание 15. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Препарат заместительной терапии дефицита альфа-1-антитрипсина:

1. респикам
2. идурсульфаза
3. себелипаза альфа
4. ларонидаза

*Эталон ответа:* 1. Респикам

Задание 16. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Путь и кратность введения препарата Респикам при дефиците альфа-1-антитрипсина:

1. внутримышечно, 1 раз в месяц
2. внутрь, ежедневно
3. внутривенно, 1 раз в неделю
4. внутривенно, 1 раз в 2 недели

*Эталон ответа:* 3. внутривенно, 1 раз в неделю

Задание 17. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите препарат для терапии системного мастоцитоза:

1. Этанерцепт
2. Мидостаурин
3. Голимумаб
4. Канакинумаб

*Эталон ответа:* 2. Мидостаурин

Задание 18. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите препарат для терапии анафилаксии, как проявления системного мастоцитоза:

1. Преднизолон
2. Хлоропирамин
3. Дексаметазон
4. Эпинефрин (Адреналин)

*Эталон ответа:* 4. Эпинефрин (Адреналин)

Задание 19. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите диету, рекомендованную при семейной средиземноморской лихорадке:

1. безглютеновая, безлактозная
2. со сниженным на 50% содержанием животного и растительного белков, увеличением продуктов, содержащих крахмал
3. со повышенным на 50% содержанием животного и растительного белков, уменьшением продуктов, содержащих крахмал
4. гидролизаты белков коровьего молока, аминокислотные смеси

*Эталон ответа:* 2. со сниженным на 50% содержанием животного и растительного белков, увеличением продуктов, содержащих крахмал

Задание 20. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Выберите препарат для базисной терапии семейной средиземноморской лихорадки:

1. плаквенил
2. делагил
3. колхицин
4. купренил

*Эталон ответа:* 3. колхицин

Задание 21. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Выберите препарат для генно-инженерной биологической терапии семейной средиземноморской лихорадки:

1. секукинумаб
2. адалимумаб
3. тоцилизумаб
4. канакинумаб

*Эталон ответа:* 4. канакинумаб

Задание 22. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите частоту приема препарата Колхицин при периодической болезни:

1. 1 раз в неделю
2. ежедневно
3. 1 раз в месяц
4. 1 раз в 2 недели

*Эталон ответа:* 2. ежедневно

Задание 23. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите максимально допустимую дозу препарата Колхицин в терапии периодической болезни:

1. 0.5 мг
2. 1 мг
3. 1.5 мг
4. 2 мг

*Эталон ответа:* 4. 2 мг

Задание 24. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите препараты, используемые в терапии артериита Такаясу:

1. внутривенные иммуноглобулины, ацетилсалициловая кислота
2. ингибиторы кальциневрина, нестероидные противовоспалительные средства
3. системные глюкокортикостероиды, иммунодепрессанты, генно-инженерные биологические препараты
4. медикаментозная терапия не назначается, проводится ангиопротезирование

*Эталон ответа:* 3. системные глюкокортикостероиды, иммунодепрессанты, генно-инженерные биологические препараты

Задание 25. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Укажите препараты, используемые в терапии синдрома Кавасаки:

1. внутривенные иммуноглобулины, ацетилсалициловая кислота
2. ингибиторы кальциневрина, нестероидные противовоспалительные средства
3. системные глюкокортикостероиды, иммунодепрессанты, генно-инженерные биологические препараты
4. медикаментозная терапия не назначается, проводится ангиопротезирование

*Эталон ответа:* 1. внутривенные иммуноглобулины, ацетилсалициловая кислота

### **Задания открытого типа:**

Задание 1.

Укажите цели диетотерапии при гликогенозах.

*Эталон ответа:* предупреждение и борьба с гипогликемией, метаболическим ацидозом, кетозом, гиперлипидемией.

Задание 2.

Укажите цель организации дробного питания при гликогенозах.

*Эталон ответа:* равномерное распределение легкорастворимых углеводов в течение суток.

Задание 3.

Распишите дробное питание ребенку с гликогеновой болезнью.

*Эталон ответа:* количество приемов пищи 6–8 раз в день, включая ранний завтрак в 6–7.00 и поздний ужин в 22.00, при концентрации глюкозы ниже 2,5 ммоль/л дополнительно вводят 1–2 ночных кормления.

Задание 4.

Приведите дозу необработанного модифицированного кукурузного крахмала для диетического питания при гликогенозах.

*Эталон ответа:* 2 г на 1 кг массы тела.

Задание 5.

Противовоспалительная терапия какими препаратами не рекомендована при Гликогеновых болезнях.

*Эталон ответа:* системных глюкокортикостероидов, иммунодепрессантов, ГИБП.

Задание 6.

Напишите, какой рекомбинантный препарат показан для долговременной ферментзаместительной терапии пациентов с диагнозом болезни Помпе всех возрастов.

*Эталон ответа:* алглюкозидаза альфа.

Задание 7.

Укажите дозу и путь введения Алглюкозидазы альфа при болезни Помпе.

*Эталон ответа:* 20 мг на 1 кг массы тела, внутривенно капельно,

Задание 8.

Перечислите препараты сопроводительной терапии гликогенозов.

*Эталон ответа:* кокарбоксилаза, левокарнитин, гепатопротекторы, липотропные средства, раствор гидрокарбоната натрия, ингибиторы АПФ, аллопуринол.

Задание 9.

Укажите единственно эффективный способ радикального лечения тяжелых фатальных форм гликогенозов.

*Эталон ответа:* ортотопическая трансплантация печени.

Задание 10.

Укажите, при каких типах болезни Гоше эффективна ферментзаместительная терапия.

*Эталон ответа:* I и III типы.

Задание 11.

Укажите, при каком типе болезни Гоше неэффективна ферментзаместительная терапия.

*Эталон ответа:* II тип.

Задание 12.

Укажите МНН препаратов для ферментзаместительной терапии болезни Гоше.

*Эталон ответа:* имиглюцераза, велаглюцераза альфа.

Задание 13.

Укажите МНН препарата для патогенетической терапии мукополисахаридоза I типа.

*Эталон ответа:* ларонидаза.

Задание 14.



Укажите дозу и схему введения Ларонидазы при МПС I типа.

*Эталон ответа:* 100 мг/кг на введение, внутривенно, еженедельно.

Задание 15.

Укажите МНН препаратов для патогенетической терапии мукополисахаридоза II типа.

*Эталон ответа:* идурсульфаза, хантераза.

Задание 16.

Укажите дозу и схему введения Идурсульфазы и Хантеразы при МПС II типа.

*Эталон ответа:* 0.5 мг/кг на введение, внутривенно капельно, еженедельно.

Задание 17.

Укажите путь и кратность введения препаратов для ферментзаместительной терапии при мукополисахаридозах I и II типа (синдромы Гурлера и Хантера).

*Эталон ответа:* внутривенный капельный, 1 раз в неделю.

Задание 18.

Укажите, при какой форме мукополисахаридоза и до какого возраста пациента наиболее эффективна трансплантация гемопоэтических стволовых клеток.

*Эталон ответа:* МПС I типа Гурлера в возрасте до 2 лет.

Задание 19.

Укажите МНН препарата для патогенетической терапии мукополисахаридоза IV типа.

*Эталон ответа:* Элосульфасаза-альфа.

Задание 20.

Укажите дозу и схему введения Элосульфасазы-альфа при МПС IV типа.

*Эталон ответа:* 2 мг/кг на введение, внутривенно капельно, еженедельно.

Задание 21.

Укажите МНН препарата для патогенетической терапии мукополисахаридоза VI типа.

*Эталон ответа:* галсульфаза.

Задание 22.

Укажите дозу и схему введения Галсульфазы при МПС VI типа.

*Эталон ответа:* 1 мг/кг на введение, внутривенно капельно, еженедельно, пожизненно.

Задание 23.

Перечислите продукты, богатые медью, которые следует исключить в диете пациента с гепатолентикулярной дегенерацией (болезнь Вильсона-Коновалова).

*Эталон ответа:* печень, креветки, орехи, шоколад, грибы

Задание 24.

Приведите препараты для лечения пациентов с гепатолентикулярной дегенерацией (болезнью Вильсона-Коновалова).

*Эталон ответа:* Д-пеницилламин (Купренил), препараты цинка (Цинктерал)

Задание 25.

Укажите механизм терапевтического действия Д-пеницилламина при болезни Вильсона-Коновалова.

*Эталон ответа:* мобилизует медь из печени и других органов, увеличивает экскрецию меди с мочой, индуцирует синтез металлотионинов.

Задание 26.

Укажите дозу Купренила при болезни Вильсона-Коновалова.

*Эталон ответа:* 20 мг/кг массы тела в сутки.

Задание 27.

Укажите механизм терапевтического действия цинка при болезни Вильсона-Коновалова.

*Эталон ответа:* индукция металлотионинов энтероцитов.

Задание 28.

Укажите дозу и схему приема Цинктерала при болезни Вильсона-Коновалова.

*Эталон ответа:* 75-150 мг в сутки в 3 приема за 30 минут до еды.

Задание 29.

Укажите, какой вид терапии применяется при моносистемном поражении кожи у детей с Гистиоцитозом из клеток Лангерганса.

*Эталон ответа:* топическая терапия кортикостероидами высокой эффективности

Задание 30.

Приведите препараты, используемые в фазы инициальной и поддерживающей терапии детей с Гистиоцитозом из клеток Лангерганса.

*Эталон ответа:* винбластин, преднизолон.

Задание 31.

Укажите, какими факторами определяется состав второй линии терапии при реактивации Гистиоцитоза из клеток Лангерганса.

*Эталон ответа:* локализацией поражения и вовлечением «органов риска».

Задание 32.

Приведите схему терапии первой линии при унифокальном поражении скелета пациентам с Гистиоцитозом из клеток Лангерганса.

*Эталон ответа:* кюретаж остеолитического очага, инъекция кортикостероидов в очаг поражения (доза 2 мг/кг массы тела по преднизолону).

Задание 33.

Приведите схему терапии первой линии при унифокальном поражении лимфатического узла пациентам с Гистиоцитозом из клеток Лангерганса.

*Эталон ответа:* эксцизионная биопсия пораженного лимфатического узла.

Задание 34.

Приведите схему терапии пациентов с Гистиоцитозом из клеток Лангерганса с нейродегенеративным поражением ЦНС.

*Эталон ответа:* цитозина арабинозид, ВВИГ.

Задание 35.

Приведите расчет дозы и кратность введения Себелипазы альфа при болезни накопления эфиров холестерина.

*Эталон ответа:* 1 мг/кг 1 раз в 2 недели.

Задание 36.

Приведите расчет дозы и кратность введения Себелипазы альфа при болезни Вольмана.

*Эталон ответа:* 3 мг/кг 1 раз в 1-2 недели.

Задание 37.

Приведите расчет дозы и кратность введения препарата Респикам при дефиците альфа1-антитрипсина.

*Эталон ответа:* 60 мг/кг/введение 1 раз в неделю.

Задание 38.

Укажите длительность терапии при дефиците альфа1-антитрипсина.

*Эталон ответа:* пожизненная.

Задание 39.

Перечислите позитивные изменения в организме ребенка с дефицитом альфа1-антитрипсина, указывающие на эффективность терапии препаратом Респикам.

*Эталон ответа:* нарастание уровня А1АТ, регресс физикальных изменений в легких, нормализация уровня трансаминаз, улучшение аппетита и эмоционального фона ребенка, нарастание весовых прибавок.

Задание 40.

Укажите, через сколько времени от дебюта терапии дефицита альфа1-антитрипсина препаратом Респикам пациент достигает возрастных норм в антропометрических показателях.

*Эталон ответа:* через 1 год.

Задание 41.

Приведите группы препаратов для системной терапии кожной формы мастоцитоза.

*Эталон ответа:* антигистаминные препараты, антагонисты лейкотриеновых рецепторов, системные глюкокортикостероиды.

Задание 42.

Назначьте местную терапию кожной формы мастоцитоза.

*Эталон ответа:* кромолин натрия местно, ТИК, топические ГКС, УФО, ПУВА.

Задание 43.

Укажите, при какой форме кожного мастоцитоза может понадобиться хирургическое иссечение.

*Эталон ответа:* солитарная мастоцитома.

Задание 44.

Напишите современный препарат, эффективный в терапии системных форм мастоцитоза.

*Эталон ответа:* мидостаурин (митикайд, ридапт).

Задание 45.

Перечислите пищевые продукты, являющиеся мощными гистаминолибераторами, которые следует исключить из рациона детей с мастоцитозом.

*Эталон ответа:* морепродукты, копчености, шоколад, горячие напитки, острые продукты.

Задание 46.

Перечислите лекарственные препараты, являющиеся мощными гистаминолибераторами, которые следует исключить из терапии детей с мастоцитозом.

*Эталон ответа:* НПВС, некоторые антибиотики, витамин В1, наркотические анальгетики, некоторые анестетики, рентгеноконтрастные йодсодержащие препараты.

Задание 47.

Укажите суточную дозу Колхицина в терапии детей с семейной средиземноморской лихорадкой в зависимости от возраста пациента.

*Эталон ответа:* до 5 лет – 0,5 мг, от 5 до 10 лет – 1 мг, старше 10 лет – 1,5 мг.

Задание 48.

Укажите максимальную суточную дозу препарат «Колхицин» при семейной средиземноморской лихорадке составляет.

*Эталон ответа:* 2 мг.

Задание 49.

Ответьте, если суточная доза Колхицина 2 мг не предотвращает развитие атак периодической болезни, имеет ли смысл ее дальнейшая эскалация.

*Эталон ответа:* нет.

Задание 50.

Укажите, как называют пациентов с периодической болезнью, у которых прием Колхицина не предотвращает развитие атак заболевания.

*Эталон ответа:* колхицин-резистентные.

Задание 51.

Укажите препараты для терапии колхицин-резистентных форм семейной средиземноморской лихорадки.

*Эталон ответа:* ингибиторы ИЛ-1 – Канакинумаб (Иларис), Анакинра (Кинерет).

Задание 52.

Укажите эффективность применения системных ГКС в терапии периодической болезни.

*Эталон ответа:* неэффективны.

Задание 53.

Укажите, какая группа препаратов используется в качестве симптоматического средства во время атак периодической болезни.

*Эталон ответа:* нестероидные противовоспалительные препараты

Задание 54.

Укажите особенности диетотерапии при семейной средиземноморской лихорадке.

*Эталон ответа:* диета со сниженным на 50% содержанием животного и растительного белков, увеличение продуктов, содержащих крахмал, достаточно обогащенная фруктами, овощами.

Задание 55.

Перечислите, какие группы препаратов применяются в терапии артериита Такаясу.

*Эталон ответа:* системные глюкокортикостероиды, иммунодепрессанты, генно-инженерные биологические препараты.

Задание 56.

Перечислите препараты из группы иммунодепрессантов, которые применяют в терапии артериита Такаясу.

*Эталон ответа:* циклофосфан, метотрексат, микофенолата мофетил.

Задание 57.

Приведите препараты для вспомогательной терапии артериита Такаясу.

*Эталон ответа:* антикоагулянты, антиагреганты, ангиопротекторы, ВВИГ, туберкулостатики.

Задание 58.

Перечислите, какие группы препаратов применяются в терапии синдрома Кавасаки.

*Эталон ответа:* внутривенные иммуноглобулины, ацетилсалициловая кислота.

Задание 59.

Перечислите препараты ацетилсалициловой кислоты для терапии синдрома Кавасаки.

*Эталон ответа:* аспирин, ацекардол, тромбо АСС, кардиомагнил.

Задание 60.

Перечислите препараты внутривенных иммуноглобулинов для терапии синдрома Кавасаки.

*Эталон ответа:* привиджен, октагам, ИГ вена, гамунекс, пентаглобин.

Задание 61.

Укажите дозу внутривенных иммуноглобулинов в терапии синдрома Кавасаки.

*Эталон ответа:* 1-2 г на 1 кг массы тела

Задание 62.

Перечислите хирургические методы лечения артериита Такаясу.

*Эталон ответа:* протезирование, шунтирование, эндактериэктомия.

Задание 63.

Укажите показания к хирургическому лечению артериита Такаясу.

*Эталон ответа:* стеноз почечных артерий, коарктация аорты, стенозы двух сонных артерий, ишемия конечностей, аневризма аортального сегмента, умеренная и выраженная степень аортальной регургитации, коронарная недостаточность.

Задание 64.

Укажите, какой законодательный акт РФ регулирует организацию обеспечения граждан лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения орфанных заболеваний.

*Эталон ответа:* Федеральный закон Российской Федерации от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об охране здоровья граждан в Российской Федерации».

Задание 65.

Укажите, какой законодательный акт РФ определяет понятие «орфанные лекарственные препараты».

*Эталон ответа:* Федеральный закон от 12.04.2010 № 61-ФЗ "Об обращении лекарственных средств".

Задание 66.

Продуктом для диетического питания при гликогенозах является \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* необработанный модифицированный кукурузный крахмал.

Задание 67.

Прогноз заболевания при регулярном проведении ферментзаместительной терапии болезни Гоше I и III типа становится \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* благоприятным.

Задание 68.

Патогенетическая терапия мукополисахаридоза III типа (синдром Санфилиппо) в настоящее время \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* отсутствует.

Задание 69.

Развитие фульминантной печеночной недостаточности у пациентов с гепатолентикулярной дегенерацией (болезнью Вильсона-Коновалова) требует проведения \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* ортотопической трансплантации печени

Задание 70.

При мультифокальном поражении и мультисистемных формах Гистиоцитоза из клеток Лангерганса необходимо проведение \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* программной химиотерапии.

Задание 71.

Препаратом для ферментзаместительной терапии дефицита лизосомной кислой липазы является \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* Себелипаза альфа.

Задание 72.

Препаратом для заместительной терапии дефицита альфа-1-антитрипсина является \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* респикам.

Задание 73.

Препаратом для неотложной помощи в случае развития анафилаксии у ребенка с мастоцитозом является \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* эпинефрин (адреналин).

Задание 74.

Препаратом для базисной терапии семейной средиземноморской лихорадки является \_\_\_\_\_.

*Эталон ответа:* колхицин.

Задание 75.

Применение иммунодепрессантов \_\_\_\_\_ в терапии периодической болезни.

*Эталон ответа:* неэффективно.



## 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 закрепленном 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 для отдельных форм контроля необходимо выбрать, исходя из прописанных в п. 2. Например, могут быть критерии для ситуационных задач, но не быть критериев для оценивания навыков.**

### *Критерии оценивания собеседования:*

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять (представлять) сущность явлений, процессов, делать	логичность и последовательность ответа

		<b>ВЫВОДЫ</b>	
отлично	прочность знаний, знание основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом; логичностью и последовательностью ответа	высокое умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	высокая логичность и последовательность ответа
хорошо	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; свободное владение монологической речью, однако допускается одна - две неточности в ответе	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; однако допускается одна - две неточности в ответе	логичность и последовательность ответа
удовлетворительно	удовлетворительные знания процессов изучаемой предметной области, ответ, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительное умение давать аргументированные ответы и приводить примеры; удовлетворительно сформированные навыки анализа явлений, процессов. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительная логичность и последовательность ответа
неудовлетворительно	слабое знание изучаемой предметной области, неглубокое раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, слабые навыки анализа явлений, процессов. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа	неумение давать аргументированные ответы	отсутствие логичности и последовательности ответа

**Критерии оценивания ситуационных задач:**

Отметка	Дескрипторы			
	понимание проблемы	анализ ситуации	навыки решения ситуации	профессиональное мышление
отлично	полное понимание	высокая способность	высокая способность	высокий уровень профессионального

	проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены	анализировать ситуацию, делать выводы	выбрать метод решения проблемы, уверенные навыки решения ситуации	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

**Критерии оценивания навыков:**

Отметка	Дескрипторы		
	системность теоретических знаний	знания методики выполнения практических навыков	выполнение практических умений
отлично	системные устойчивые теоретические знания о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д.	устойчивые знания методики выполнения практических навыков в правильной последовательности	самостоятельность и правильность выполнения практических навыков и умений
хорошо	системные устойчивые теоретические знания о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д., допускаются некоторые неточности, которые самостоятельно обнаруживаются и быстро исправляются	устойчивые знания методики выполнения практических навыков; допускаются некоторые неточности, которые самостоятельно обнаруживаются и быстро исправляются	самостоятельность и правильность выполнения практических навыков и умений
удовлетворительно	удовлетворительные	знания основных положений	самостоятельность

льно	теоретические знания о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д.	методики выполнения практических навыков	выполнения практических навыков и умений, но допускаются некоторые ошибки, которые исправляются с помощью преподавателя
неудовлетворительно	низкий уровень знаний о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д. и/или не может самостоятельно продемонстрировать практические умения или выполняет их, допуская грубые ошибки	низкий уровень знаний методики выполнения практических навыков	невозможность самостоятельного выполнения навыка или умения