

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ**

**«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**Кафедра гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической
лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)**

УТВЕРЖДАЮ

Руководитель

 образовательной программы
/ д.м.н., проф. Шатохин Ю.В. /
«17» июня 2025 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

«Генетика»

**основной профессиональной образовательной программы высшего образования –
программы ординатуры**

**Специальность
31.08.30 Генетика**

Направленность (профиль) программы Генетика

Блок 1

Базовая часть (Б1.Б.01)

**Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации**

Форма обучения очная

**Ростов-на-Дону
2025 г.**

1. Цель изучения дисциплины (модуля)

Дать обучающимся углубленные знания в области генетики и выработать навыки подготовки квалифицированного врача-генетика, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях первичной специализированной медико-санитарной помощи.

2. Место дисциплины (модуля) в структуре ООП

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетика» относится к Блоку 1 программы ординатуры и является обязательной для освоения обучающимися. Изучение дисциплины направлено на формирование компетенций, обеспечивающих выполнение основных видов деятельности врача.

3. Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

Процесс изучения дисциплины (модуля) направлен на формирование следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ООП ВО по данной специальности:

Таблица 1

Код и наименование компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с индикаторами достижения компетенции	
готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)	Знать	понятия толерантности; – проблем толерантного восприятия социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий пациентов; – социальных особенностей контингента пациентов; – национальных особенностей различных народов, религий; – психологических, социологических закономерностей и принципов межличностного взаимодействия
	Уметь	уважительно принимать особенности других культур, способы самовыражения и проявления человеческой индивидуальности в различных этнических и социальных группах; – терпимо относиться к другим людям, отличающимся по их убеждениям, ценностям и поведению; – сотрудничать с людьми, различающимися по внешности, языку, убеждениям, обычаям и верованиям
	Владеть	методиками социального взаимодействия с людьми

- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения (ПК-2)		разных возрастных и социальных групп методиками управления коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия
	Знать	- минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить наследственную патологию - сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска по наследственной и врождённой патологии - сроки диспансерного наблюдения пациентов с ФКУ, галактоземией и др. - методологию взаимодействия между различными службами системы здравоохранения и МГК нормативных правовых актов и иных документов, регламентирующих порядок проведения профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения; – принципов диспансерного наблюдения за пациентами с наследственными заболеваниями соответствии с нормативными правовыми актами и иными документами; – основ первичной и вторичной профилактики наследственных заболеваний
	Уметь	- получать информацию о пациенте (анамнез) - подтверждать и исключать наследственную и врождённую патологию - формировать группы риска - осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов проводить профилактические медицинские осмотры с учетом состояния пациента, возраста, пола, профессии в соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами; - разрабатывать и реализовывать мероприятия по первичной профилактической работе с целевой группой; - разрабатывать и реализовывать мероприятия по первичной профилактической работе с целевой группой «педагоги и специалисты»; - проводить консультирование взрослого населения и лиц молодого возраста по вопросам наследственных заболеваний
	Владеть	- основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития пациента - основами синдромологического анализа - основами

		ведения медицинской документации - медико-генетического консультирования пар планирующих беременность; - работы со стандартами оказания медицинских услуг; - дифференцированного выявления при медико-генетическом консультировании факторов риска и маркёры предрасположенности к формированию болезней зависимости, прогнозировать здоровье потомства
- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10)	Знать	- этиологию, патогенез, клиническую картину наследственной, врождённой и мультифакториальной патологий; - современные подходы классификации наследственной, врождённой и мультифакториальной патологии; – общих вопросов генетики; – синдромокомплексов патологических состояний, характерных для наследственных заболеваний в соответствии с международной классификацией болезней; – симптомов и синдромов наследственных заболеваний с целью их раннего выявления; – основ диагностики неотложных состояний; – современных методов обследования пациентов с генетической патологией заболеваниями
	Уметь	- уметь определять и анализировать симптомы, синдромы, нозологические формы и группы на основе данных физикального осмотра, лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. молекулярногенетических - уметь пользоваться МКБ определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее – МКБ); - выполнять диагностические манипуляции в соответствии с квалификационной характеристикой врача-генетика; - диагностировать заболевания и патологические состояния пациентов на основе владения пропедевтическими, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования; - диагностировать неотложные состояния пациентов; - диагностировать соматические и неврологические нарушения; - проводить дифференциальную

		диагностику выявленных синдромокомплексов патологического состояния; – - определять ведущие звенья патогенеза с целью формирования тактики ведения пациента и прогноза заболевания; - проводить дифференциальную диагностику патологических состояний у пациентов медико-генетического профиля; – - проводить дифференциальную диагностику наследственных заболеваний
	Владеть	- основами синдромологического анализа - методологией дифференциальной диагностики при постановке диагноза наследственного или врождённого заболевания - технологией проведения рутинных методов генетического анализа - работа с ИПДС обосновать назначение необходимых лабораторноинструментальных исследований; - использования значимых клинических признаков и маркёров наследственного заболевания в дифференциальной диагностике
готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6)	Знать	- этиологию, патогенез, динамику клинической картины наследственных болезней, врождённой и мультифакториальной патологий; - знать основные принципы терапии НБО и др. порядков оказания медицинской помощи пациентам с генетическими заболеваниями; – принципов ведения и лечения пациентов с наследственными заболеваниями; – основ клинической фармакологии, фармакодинамики и фармакокинетики основных групп лекарственных препаратов; – механизмов действия, возникновения нежелательных лекарственных реакций основных групп лекарственных препаратов; – особенностей лечения наследственных заболеваний
	Уметь	- уметь прогнозировать дальнейшее развитие болезни - составлять план обследовать - оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических - рассчитать диетотерапию при ряде НБО - обосновать тактику лечения и схему диспансеризации больного с наследственным заболеванием ребенка использовать МКБ-10 в диагностике заболеваний медикогенетического профиля; - разрабатывать обоснованную схему современной этиотропной,

		патогенетической и симптоматической терапии; - составлять план лечения пациента с наследственным заболеванием с учетом состояния, возраста и пола пациента, особенностей клинической картины заболевания в соответствии с действующими порядками оказания медико-генетической помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по оказанию медикогенетической помощи с учетом стандартов медицинской помощи; - оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов; - выявлять клинические показания для срочной (плановой) госпитализации или перевода больного медико-генетического профиля на лечение к другому специалисту - разрабатывать и реализовывать программы интенсивной терапии острых состояний – - разрабатывать и реализовывать программы терапевтических воздействий, направленных на стабилизацию состояния пациентов с наследственными заболеваниями
	Владеть	- основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития пациента - методикой выбора и взятия биологического материала для исследований - основами оценки эффективности проводимой терапии при ряде НБО - определять показания и противопоказания в выборе тактики лечения пациента с генетическим заболеванием; - проводить и интерпретировать результаты физикальных исследований с использованием современного диагностического оборудования с целью формирования дифференцированных, целенаправленных терапевтических мероприятий; - определять маршрут пациента при выявлении клинической ситуации вне сферы компетенции врача-генетика; - выделения в структуре патологического состояния группы основных симптомов, требующих медикаментозного воздействия в первую очередь; - применения фармакотерапии
- готовность к оказанию медико-генетической помощи(ПК-7)	Знать	- этиологию, патогенез, клиническую картину, методы диагностики и профилактики, лечения и реабилитации наследственных болезней, врожденной и мультифакториальной патологий - методы медицинской генетики - этических и

		деонтологических, а также правовых норм оказания медикогенетической помощи. – законодательства Российской Федерации по вопросам организации медико-генетической помощи населению; – истории и основ медико-генетического консультирования; – основных приемов, используемых в медико-генетическом консультировании; – отечественных и зарубежных рекомендаций по проведению медико-генетического консультирования; – психологического медико-генетического консультирования; – пренатального медико-генетического консультирования; – медико-генетического консультирования при наследственных опухолевых синдромах; – особенности медико-генетического консультирования при наследственных заболеваниях с поздним началом; – составления и анализа родословной при разных типах наследования; – принципов расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях, кровно-родственных браках и мутагенных воздействиях; – способов оценки эффективности медико-генетического консультирования; – этических проблем в медико-генетическом консультировании
	Уметь	- получать информацию о пациенте (анамнез) - подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию - оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических - формировать группы риска - осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов - составить план профилактики – проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях; – составить и проанализировать родословную семьи; – оценить результаты молекулярно-генетической и цитогенетической диагностики; – рассчитать повторный генетический риск и составить генетический прогноз для семьи; – объяснить генетические закономерности возникновения и передачи генетического заболевания в семье; – объяснить семье смысл медико-генетического прогноза в доступной форме,

		возможности получения помощи в профилактике, получению доступных ресурсов и исследований; – использовать психологический подход в медико-генетическом консультировании; – оказать помощь консультирующимся в принятии решения относительно репродуктивного поведения, генетического тестирования и в адаптации к наличию в семье больного или риску его появления – руководствоваться нормативно-правовыми документами, методическими рекомендациями, регулирующими проведение медико-генетического консультирования; – соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьей; – оказывать консультативную помощь врачам других специальностей в понимании и интерпретации результатов генетического тестирования, особенностям передачи наследственного заболевания в конкретной семье для оказания совместной помощи в профилактике наследственных заболеваний; работать со специализированной базой данных по генетическим болезням и мутациям Online Mendelian Inheritance in Man(далее – OMIM) и компьютерными видеодиагностическими программами Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations (далее – POSSUM) и FACE2GENE
	Владеть	- клиникогенеалогическим методом, - методикой расчёта генетического риска, - методикой установления типа наследования - алгоритмом постановки диагноза врождённого и наследственного заболевания - методикой медикогенетического консультирования - методикой разъяснения информации в доступной форме оценки результатов молекулярно-генетической и цитогенетической диагностики; – расчета генетического риска; – коммуникативного мастерства при проведении медикогенетического консультирования и пренатальной диагностики; – сбора и графического изображения родословной семьи; Т/К; П/А – проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания; – психологического медико-генетического консультирования; – консультативной помощи врачам других специальностей в понимании и интерпретации результатов генетического

		тестирования, особенностям передачи наследственного заболевания в конкретной семье для оказания совместной помощи в профилактике наследственных заболеваний; работы со специализированной базой данных по генетическим болезням и мутациям OMIM и компьютерными видеодиагностическими программами POSSUM и FACE2GENE
- готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9)	Знать	- методы лечения, профилактики и реабилитации при наследственной и врождённой патологии (показания, эффективность и т.п.), - общественные реабилитационные организации – принципов и методов проведения медицинской реабилитации, концептуальных основ реабилитации в медико-генетической сфере; – принципов и методов реабилитации пациентов с наследственными заболеваниями; – принципов деятельности реабилитационных структур и моделей реабилитационного процесса в генетике; – форм стационар-замещающей реабилитационной помощи; – медицинских, психологических и социальных аспектов реабилитации в генетике
	Уметь	- вести медицинскую документацию, - осуществлять преемственность между ЛПУ - обосновать тактику лечения - рассчитать диетотерапию при ряде НБО использовать современные методы медицинской реабилитации пациентов с наследственными заболеваниями; – применять природные лечебные факторы, лекарственную, немедикаментозную терапию и другие методы у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации; - осуществлять принципы деятельности реабилитационных структур и моделей реабилитационного процесса в генетике; - применять формы стационар-замещающей реабилитационной помощи; – - оценивать качество реабилитационного процесса; - применять профессионально ориентированное консультирование пациентов с наследственными заболеваниями в процессе реабилитации; - оптимизировать способности пациента медико-генетического профиля к обучению и самообразованию, личностному совершенствованию в процессе реабилитации; - разрабатывать и реализовывать способы коррекции взаимоотношений пациента в макросоциальной среде; - разрабатывать и

		реализовывать методические приемы формирования знаний, умений и навыков пациента; – - разрабатывать и реализовывать методические приемы по совершенствованию социальных навыков пациента
	Владеть	- основами оценки эффективности проводимой терапии определения современных методов медицинской реабилитации пациентов с генетической патологией; - тренинга профессиональных и социальных навыков пациента медико-генетического профиля; - тренинга способностей пациента к обучению и самообразованию
- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-10)	Знать	- основные закономерности наследования и реализации генетической информации в норме и при патологии, - популяционную генетику - клинко-молекулярногенетические и популяционные характеристики частой наследственной и врожденной патологии, - учебную, научную, научно-популярную литературу, нормативноправовые документы, ИПДС и интернет- ресурсы - принципы разработки образовательных блоков принципов формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих; – основ психолого-педагогической деятельности врача-генетика;
	Уметь	- анализировать информацию из разных источников - излагать профессиональную информацию на доступном для конкретного слушателя языке - работать с семьей пациента с наследственным заболеванием; - проводить санитарно-просветительную работу по предупреждению наследственных заболеваний; - проводить консультации пациентов с наследственными заболеваниями; - проводить обучающие занятия с родителями детей с наследственными заболеваниями
	Владеть	- Навыками представления материала (доклада, сообщения, клинического случая, разбора) в аудитории - Навыками ведения дискуссии на профессиональные темы - навыками убеждения, разъяснения - навыками разработки образовательного блока (этапа) при

		программах скрининга - реализации этических и деонтологических принципов врачебной деятельности в общении с коллегами, пациентами, родственниками пациентов; - реализации психолого-педагогических принципов врачебной деятельности в общении с пациентами с наследственными заболеваниями.
--	--	---

4. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 2

Виды учебной работы	Всего, час.	Объем по полугодиям			
		1	2	3	4
Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (Контакт. раб.):	556	138	156	138	124
Лекционное занятие (Л)	18	4	6	4	4
Семинарское/практическое занятие (СПЗ)	538	134	150	134	120
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)	200	42	60	42	56
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э)		3	3	3	Э
Общий объем	в часах	756	180	216	180
	в зачетных единицах	21	5	6	5

5. Содержание дисциплины (модуля)

№ раздела	Наименование разделов, тем	Код индикатора
1	Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы	УК-2,ПК-2, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
1.1	Теоретические основы социальной гигиены и организации здравоохранения в РФ	УК-2, ПК-10
1.2	Санитарная статистика и проблемы демографии	УК-2,ПК-10
1.3	Основы управления здравоохранением и страховой медицины	УК-2,ПК-10
1.4	Организационные принципы помощи больным с наследственной патологией и их семьям.	УК-2,ПК-5, ПК-9
1.5	Врачебная этика и деонтология	УК-2, ПК-7
1.6	Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией	ПК-2 ПК-6

2	Генетика человека	ПК-10, ПК-5
2.1	История развития и становления генетики как науки	ПК-10, ПК-5
2.2	Молекулярные основы наследственности	ПК-10, ПК-5
2.3	Цитологические основы наследственности	ПК-10, ПК-5
2.4	Гены и признаки	ПК-10, ПК-5
2.5	Изменчивость	ПК-10, ПК-5
2.6	Методы генетики человека	ПК-10, ПК-5
3	Клиническая характеристика наследственных болезней	УК-2, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
3.1	Наследственность и патология	УК-2, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
3.2	Хромосомные болезни	УК-2, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
3.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)	УК-2, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
3.4	Болезни с наследственным предрасположением	УК-2, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
4	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	ПК-5, ПК-6, ПК-10
4.1	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней	ПК-5, ПК-6, ПК-10
4.2	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	ПК-5, ПК-6, ПК-10
4.3	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	ПК-5, ПК-6, ПК-10
5	Профилактика наследственных болезней	УК-2, ПК-2, ПК-7, ПК-10

5.1	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии	УК-2,ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.2	Медико-генетическое консультирование	УК-2,ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.3	Мониторинг врожденных аномалий развития	УК-2,ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.4	Преконцепционная профилактика	УК-2,ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.5	Пренатальная диагностика	УК-2,ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.6	Неонатальный скрининг	УК-2,ПК-2, ПК-7, ПК-10

6. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

№ разд ела	наименование разделов, тем	всего часов	Контакт ная работа	в том числе				форма контро ля	Код индикат ора
				лек ции	сем ина ры	пра кти чес кие зан яти я	самос тоят ельна я работ а		
1	Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы	22	10	2	4	4	12	зачет устный опрос	УК-2,ПК-2, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
1.1	Теоретические основы социальной гигиены и организации здравоохранения в РФ	5	3	1	-	2	2	презент ация	УК-2, ПК-10
1.2	Санитарная статистика и проблемы демографии	2	-	-	-	-	2	презен тация	УК-2,ПК-10
1.3	Основы управления здравоохранением и	2	-	-	-	-	2	презен тация	УК-2,ПК-10

	страховой медицины								
1.4	Организационные принципы помощи больным с наследственной патологией и их семьям.	7	5	1	2	2	2	презентация	УК-2, ПК-5, ПК-9
1.5	Врачебная этика и деонтология	4	2	-	2	-	2	презентация	УК-2, ПК-7
1.6	Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией	2	-	-	-	-	2	презентация	ПК-2 ПК-6
2	Генетика человека	46	34	4	6	24	12	зачет устный опрос	ПК-10, ПК-5
2.1	История развития и становления генетики как науки	4	2	-	-	2	2	презентация	ПК-10, ПК-5
2.2	Молекулярные основы наследственности	11	9	1	2	6	2	презентация	ПК-10, ПК-5
2.3	Цитологические основы наследственности	7	5	1	-	4	2	презентация	ПК-10, ПК-5
2.4	Гены и признаки	8	6	-	2	4	2	презентация	ПК-10, ПК-5
2.5	Изменчивость	9	7	1	2	4	2	презентация	ПК-10, ПК-5
2.6	Методы генетики человека	7	5	1	-	4	2	презентация	ПК-10, ПК-5
3	Клиническая характеристика наследственных болезней	382	302	6	86	210	80	зачет устный опрос	УК-2, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
3.1	Наследственность и патология	55	45	1	8	36	10	презентация	УК-2, ПК-2, ПК-5, ПК-6,

									ПК-7, ПК-9, ПК-10
3.2	Хромосомные болезни	55	45	1	16	28	10	презент ация	УК-2, ПК- 2,ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
3.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)	207	167	3	54	110	40	презент ация	УК-2, ПК- 2,ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
3.4	Болезни с наследственным предрасположением	65	45	1	8	36	20	презент ация	УК-2, ПК- 2,ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10
4	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	189	129	3	20	106	60	зачет устный опрос	ПК-5, ПК-6, ПК-10
4.1	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней	61	51	1	8	42	10	презент ация	ПК-5, ПК-6, ПК-10
4.2	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	39	85	1	-	84	20	презент ация	ПК-5, ПК-6, ПК-10
4.3	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	89	59	1	12	46	30	презент ация	ПК-5, ПК-6, ПК-10

5	Профилактика наследственных болезней	115	79	3	14	62	36	зачет устный опрос	УК-2, ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.1	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии	8	2	-	-	2	6	презентация	УК-2, ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.2	Медико-генетическое консультирование	31	25	1	4	20	6	презентация	УК-2, ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.3	Мониторинг врожденных аномалий развития	8	2	-	-	2	6	презентация	УК-2, ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.4	Преимплантационная профилактика	12	6	-	-	6	6	презентация	УК-2, ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.5	Пренатальная диагностика	29	23	1	4	18	6	презентация	УК-2, ПК-2, ПК-7, ПК-10
5.6	Неонатальный скрининг	27	21	1	6	14	6	презентация	УК-2, ПК-2, ПК-7, ПК-10
	Итого:	756	554	18	130	406	200	экзамен	

7. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Цель самостоятельной работы обучающихся заключается в глубоком, полном усвоении учебного материала и в развитии навыков самообразования. Самостоятельная работа включает: работу с текстами, основной и дополнительной литературой, учебно-методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами Интернета, а также проработка конспектов лекций,

написание докладов, рефератов, участие в работе семинаров, научных конференциях.

Обучающиеся, в течение всего периода обучения, обеспечиваются доступом к автоматизированной системе «Ординатура и Магистратура (дистанционное обучение) Ростовского государственного медицинского университета» (АС ОМДО РостГМУ) <https://omdo.rostgmu.ru/>. и к электронной информационно-образовательной среде.

Самостоятельная работа в АС ОМДО РостГМУ представляет собой доступ к электронным образовательным ресурсам в соответствии с формой обучения (лекции, методические рекомендации, тестовые задания, задачи, вопросы для самостоятельного контроля и изучения, интернет-ссылки, нормативные документы и т.д.) по соответствующей дисциплине. Обучающиеся могут выполнить контроль знаний с помощью решения тестов и ситуационных задач, с последующей проверкой преподавателем, или выполнить контроль самостоятельно.

Вопросы для самостоятельной работы

Раздел 1: Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы

Тема «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы»

1. Основные руководящие документы правительства в области охраны здоровья и перспективы развития здравоохранения
2. Социальные аспекты медицинской генетики
3. Генетика человека и научно-технический прогресс
4. Основные показатели, методика, расчет, оценка
5. Анализ деятельности медико-генетических консультаций
6. Учет, отчетность и ведение документации в МГК
7. Обязательное страхование
8. Добровольное страхование
9. Основные принципы медицинского страхования
10. Взаимосвязь МГК с другими медицинскими учреждениями
11. Задачи и функции МГК
12. Оснащение МГК
13. Организация труда врача-генетика
14. Формы и методы пропаганды медико-генетических знаний
15. Организация неонатального скрининга
16. Организация пренатальной диагностики
17. Генетические регистры

Раздел 2: Генетика человека

Тема «История развития и становления генетики как науки»

1. История развития генетических идей
2. История развития медицинской генетики в России
3. Направление исследований в современной генетике

Тема «Молекулярные основы наследственности»

1. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК
2. Структура гена
3. Транскрипция
4. Сплайсинг
5. трансляция
6. Митохондриальный геном
7. Генетические рекомбинации
8. РНК

Тема «Цитологические основы наследственности»

1. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности
2. Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин
3. Современные представления о нормальном кариотипе человека
4. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии

Тема «Гены и признаки»

1. законы передачи наследственной информации
2. Взаимодействие неаллельных генов
3. взаимодействие генотипа и среды
4. пенетрантность и экспрессивность
5. плейотропия
6. фенокопии и генокопии

Тема «Изменчивость»

1. Тератогенез (механизмы, факторы. Клинические проявления)
2. Классификация врожденных аномалий
3. Классификация мутаций

Тема «Методы генетики человека»

1. методы популяционной генетики
2. инбридинг
3. миграция
4. дрейф генов
5. биохимические методы исследования
6. цитогенетические методы исследования
7. молекулярно-генетические методы исследования
8. картирование генома человека

Раздел 3: Клиническая характеристика наследственных болезней

Тема «Наследственность и патология»

1. классификация наследственных болезней
2. типы наследования наследственных болезней
3. понятие о ВПР и малых аномалиях развития
4. Принципы диагностики наследственных болезней
5. принципы лечения наследственных болезней

Тема «Хромосомные болезни»

1. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции
2. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
3. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
4. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
5. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа
6. Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге

Тема «Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)»

1. НБО углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
2. Нарушение обмена соединительной ткани. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.
3. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением пищеварительной системы
4. Лизосомные болезни. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.
5. Пероксисомные болезни. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.
6. НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
7. НБО органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
8. Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики
9. Прогрессирующие мышечные дистрофии. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
10. Факоматозы. Общая характеристика. Диагностика. Лечение

11. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа слуха
12. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа зрения
13. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей.
14. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
15. Наследственные спастические параплегии. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
16. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением костно-суставной системы
17. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением мочеполовой системы
18. Витаминзависимые состояния. Общая характеристика. Принципы диагностики.
19. Дислипидемии. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.
20. нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Общая характеристика. Принципы диагностики.
21. Нарушение транспорта и утилизации металлов
22. нарушение обмена порфиринов и синтеза гема. Общая характеристика. Принципы диагностики.
23. Нарушение синтеза и действия гормонов. Общая характеристика. Принципы диагностики.
24. Нарушение крови и кроветворной ткани. Общая характеристика. Принципы диагностики.
25. нарушение в системе мембранного транспорта. Общая характеристика. Принципы диагностики.
26. наследственные иммунодефициты. Общая характеристика. Принципы диагностики.
27. Кишечные дисахаридозы. Общая характеристика. Принципы диагностики.
28. Моногенные формы злокачественных новообразований.
29. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением физического развития
30. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением сердечно-сосудистой системы.
31. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением эндокринной системы.
32. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением нервно-мышечной системы.
33. наследственные нарушения сердечного ритма и кардиомиопатии

Тема «Болезни с наследственной предрасположенностью»

1. Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ
2. Клинико-генетическая характеристика МФБ

3. профилактика болезней с наследственной предрасположенностью
4. молекулярно-генетические методы изучения МФБ
5. принципы МГК при МФБ
6. прееонцепционная профилактика при ВПР

Раздел 4: Лабораторные методы диагностики наследственных болезней

Тема «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»

1. Показания к проведению хромосомного анализа
2. Методы окрашивания хромосомных препаратов
3. Принципы идентификации метафазных хромосом человека

Тема «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»

1. Правила сбора и хранения биологического материала
2. Общая характеристика физико-химических методов
3. Теоретические основы биохимических методов диагностики

Тема «Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней»

1. Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике
2. Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. ПЦР
3. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике

Раздел 5: Профилактика наследственных болезней

Тема «Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии»

1. гаметический уровень профилактики наследственной и врожденной патологии
2. презиготический уровень профилактики наследственной и врожденной патологии
3. пренатальный уровень профилактики наследственной и врожденной патологии
4. постнатальный уровень профилактики наследственной и врожденной патологии

Тема «Медико-генетическое консультирование»

1. Принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, МФЗ, кровнородственных браках
2. Задачи МГК
3. генетический прогноз при мутагенных воздействиях

Тема «Мониторинг врожденных аномалий развития»

1. популяционный подход к сбору данных
2. клинический подход к сбору данных
3. статистическая обработка материала

4. частота ВПР

Тема «Преконцепционная профилактика»

1. Формирование групп риска беременных женщин
2. Методы прекоцепционной профилактики

Тема «Неонатальный скрининг»

1. Требования к программам массового скрининга
2. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных

Тема «Пренатальная диагностика»

1. Общие показания к пренатальной диагностике
2. Неинвазивные методы (сывороточные маркеры, ультразвуковые маркеры)
3. Инвазивные методы

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских/
практических занятиях.

8. Оценочные материалы для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся

Оценочные материалы, включая оценочные задания для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) представлены в Приложении Оценочные материалы по дисциплине (модуля).

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 6

№ п/п	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания	Количество экземпляров
Основная литература		
1	Медицинская генетика: национальное руководство: под. ред. Е.К.Гинтера, В.П.Пузырева, С.И. Куцева.-М.: ГЭОТАР -Медиа, 2024.-896 с.	Доступ из ЭБС «Консультант врача»
2	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие / Г.Р. Мутовин. - изд. 3-е, перераб. и доп.-М.: ГЭОТАР-Медиа,	Доступ из ЭБС «Консультант

	2010. - 832 с.- Текст:электронный	т врача» 1
3	Наследственные болезни:национальное рук-во: / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с.- Текст:электронный	Доступ из ЭБС «Консультант врача».
4	Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. Пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф Виллард; пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 642 с.	1 Доступ из ЭБС «Консультант врача».
Дополнительная литература		
1	Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины/ под ред. В.С. Баранова. – СПб: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с.	1
2	Липовецкий Б.М. Наследственные дислипидемии: рук-во для врачей/ Б.М. Липовецкий: СПб: - СпецЛит, 2010, 128 с.	1
3	Смолянинов А.Б. Клеточные и генные технологии в кардиологии: рук-во для врачей/А.Б.Смолянинов. - СПб: СпецЛит, 2009. - 175 с.	1
4	Яковлев В.М. Клинико-визуальная диагностика клапанных синдромов и подклапанных аномалий развития наследственной соединительнотканной дисплазии сердца/В.М. Яковлев, А.И. Мартынов, А.В.Ягода. - Ставрополь: СтГМУ, 2014. 214 с.	1
5	Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов ,Е.Н. Суспицын [и др.]- СПб: ФОЛИАНТ,2015-398 с.	1
6	Болезнь Гоше [Электронный ресурс]/ Е.А. Лукина-М.:Литтерра,2014.-56 с.	Доступ из ЭБС «Консультан

		т врача».
7	Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению[Электронный ресурс]/С.В. Михайлова,Е.Ю.Захарова, А.С. Петрухин-М.:Литтерра,2017.-368 с.	Доступ из ЭБС «Консультант врача».
8	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста[Электронный ресурс]/ Г.Е. Руденская,Е.Ю. Захарова- М.:ГЭОТАР-Медиа,2018.-392 с.	Доступ из ЭБС «Консультант врача».
9	Наследственные болезни[Электронный ресурс]/ под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-М.: ГЭОТАР-Медиа,2017.-464 с.	Доступ из ЭБС «Консультант врача».

Перечень ресурсов сети «Интернет»

Таблица 7

№ п/п	Электронные образовательные ресурсы	Доступ
1	Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opacg/	Доступ неограничен
2	Консультант студента [Комплекты: «Медицина. Здравоохранение. ВО», «Медицина. Здравоохранение СПО», «Психологические науки», к отдельным изданиям комплектов: «Гуманитарные и социальные науки», «Естественные и точные науки» входящих в «ЭБС «Консультант студента»] : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Консультант студента». - URL: https://www.studentlibrary.ru + возможности для инклюзивного образования	Доступ неограничен
3	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением.-Комплексный медицинский консалтинг». - URL: http://www.rosmedlib.ru + возможности для инклюзивного образования	Доступ неограничен
4	Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
5	Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/	Виртуальный читальный зал при библиотеке
6	БД издательства Springer Nature. - URL: https://link.springer.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации, удалённо через КИАС РФФИ https://kias.rfbr.ru/reg/index.php (Нацпроект)	Бессрочная подписка, доступ не

		ограничен
7	Российское образование : федеральный портал. - URL: http://www.edu.ru/ . – Новая образовательная среда.	Открытый доступ
8	Федеральный центр электронных образовательных ресурсов . - URL: http://srtv.fcior.edu.ru/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
9	Электронная библиотека Российского фонда фундаментальных исследований (РФФИ) . - URL: http://www.rfbr.ru/rffi/ru/library	Открытый доступ
10	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России . - URL: https://femb.ru/femb/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
11	ЦНМБ имени Сеченова . - URL: https://rucml.ru (поисковая система Яндекс)	Ограниченный доступ
12	Wiley : офиц. сайт; раздел «Open Access» / John Wiley & Sons. – URL: https://authorservices.wiley.com/open-research/open-access/browse-journals.html (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
13	Cochrane Library : офиц. сайт ; раздел «Open Access». - URL: https://cochranelibrary.com/about/open-access	Контент открытого доступа
14	Кокрейн Россия : российское отделение Кокрановского сотрудничества / РМАНПО. – URL: https://russia.cochrane.org/	Контент открытого доступа
15	Вебмединфо.ру : мед. сайт [открытый информ.-образовательный медицинский ресурс]. – Москва. - URL: https://webmedinfo.ru/	Открытый доступ
16	Univadis from Medscape : международ. мед. портал. - URL: https://www.univadis.com/ [Регулярно обновляемая база уникальных информ. и образоват. мед. ресурсов]. Бесплатная регистрация	Открытый доступ
17	Med-Edu.ru : медицинский образовательный видеопортал. - URL: http://www.med-edu.ru/ . Бесплатная регистрация.	Открытый доступ
18	Мир врача : профессиональный портал [информационный ресурс для врачей и студентов]. - URL: https://mirvracha.ru (поисковая система Яндекс). Бесплатная регистрация	Открытый доступ
19	МЕДВЕСТНИК : портал российского врача [библиотека, база знаний]. - URL: https://medvestnik.ru	Открытый доступ
20	PubMed : электронная поисковая система [по биомедицинским исследованиям]. - URL: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
21	Cyberleninka Open Science Hub : открытая научная электронная библиотека публикаций на иностранных языках. – URL: https://cyberleninka.org/	Открытый доступ
22	Научное наследие России : электронная библиотека / МСЦ РАН. - URL: http://www.e-heritage.ru/	Открытый доступ
23	SAGE Openaccess : ресурсы открытого доступа / Sage Publications. – URL: https://uk.sagepub.com/en-gb/eur/open-access-at-sage	Контент открытого доступа
24	EBSCO & Open Access : ресурсы открытого доступа. – URL: https://www.ebsco.com/open-access (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа

25	Lvrach.ru : мед. науч.-практич. портал [профессиональный ресурс для врачей и мед. сообщества, на базе науч.-практич. журнала «Лечащий врач»]. - URL: https://www.lvrach.ru/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
26	ScienceDirect : офиц. сайт; раздел «Open Access» / Elsevier. - URL: https://www.elsevier.com/open-access/open-access-journals	Контент открытого доступа
27	Karger Open Access : журналы открытого доступа / S. Karger AG. – URL: https://web.archive.org/web/20180519142632/https://www.karger.com/OpenAccess (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
28	Directory of Open Access Journals : [полнотекстовые журналы 121 стран мира, в т.ч. по медицине, биологии, химии]. - URL: http://www.doaj.org/	Контент открытого доступа
29	International Scientific Publications . – URL: http://www.scientific-publications.net/ru/	Контент открытого доступа
30	• • The Lancet : офиц. сайт. – URL: https://www.thelancet.com	Открытый доступ
31	Медлайн.Ру : медико-биологический информационный портал для специалистов : сетевое электронное научное издание. - URL: http://www.medline.ru	Открытый доступ
32	Медицинский Вестник Юга России : электрон. журнал / РостГМУ. - URL: http://www.medicalherald.ru/jour (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
33	Южно-Российский журнал терапевтической практики / РостГМУ. – URL: http://www.therapeutic-j.ru/jour/index (поисковая система Яндекс)	Контент открытого доступа
34	Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России. - URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/	Контент открытого доступа
35	ФБУЗ «Информационно-методический центр» Роспотребнадзора : офиц. сайт. – URL: https://www.crc.ru	Открытый доступ
36	Министерство здравоохранения Российской Федерации : офиц. сайт. - URL: https://minzdrav.gov.ru (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
37	Всемирная организация здравоохранения : офиц. сайт. - URL: http://who.int/ru/	Открытый доступ
38	Министерство науки и высшего образования Российской Федерации : офиц. сайт. - URL: http://minobrnauki.gov.ru/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
39	Официальный интернет-портал правовой информации . - URL: http://pravo.gov.ru/	Открытый доступ
40	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru → Библиотека → Электронный каталог → Открытые ресурсы интернет → далее по ключевому слову...	

10. Кадровое обеспечение реализации дисциплины (модуля)

Реализация программы дисциплины (модуля) обеспечивается профессорско-

преподавательским составом кафедры ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

11. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Образовательный процесс по дисциплине (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине (модулю) являются занятия лекционного и семинарского типа/практического занятия, самостоятельная работа обучающегося и прохождение контроля под руководством преподавателя.

Учебный материал по дисциплине (модулю) разделен на 5 разделов:

Раздел 1. Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы

Раздел 2. Генетика человека

Раздел 3: Клиническая характеристика наследственных болезней

Раздел 4: Лабораторные методы диагностики наследственных болезней

Раздел 5: Профилактика наследственных болезней

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану подразумевает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение учебной, учебно-методической и основной и дополнительной литературой, её конспектирование, подготовку к семинарам (практическим занятиям), текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации (зачету/экзамену).

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация обучающихся осуществляются в соответствии с Положением университета по устанавливающей форме проведения промежуточной аттестации, ее периодичности и системы оценок.

Наличие в Университете электронной информационно-образовательной среды, а также электронных образовательных ресурсов позволяет изучать дисциплину (модуль) инвалидам и лицам с ограниченными возможностями здоровья. Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья определены в Положении об обучении инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

12. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Помещения для реализации программы дисциплины (модуля) представляют собой учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы и помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования. Помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

Для проведения занятий лекционного типа предлагаются наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующей рабочей программы дисциплины (модуля).

Минимально необходимый для реализации программы дисциплины (модуля) перечень материально-технического обеспечения включает в себя специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе аудитории, оборудованные мультимедийными и иными средствами, позволяющим обучающимся осваивать знания, предусмотренные профессиональной деятельностью, в т.ч. индивидуально.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду РостГМУ.

В случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий допускается замена специально оборудованных помещений их виртуальными аналогами, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.

Кафедра обеспечена необходимым комплектом лицензионного программного обеспечения (состав определяется в рабочих программах дисциплин (модулей) и подлежит ежегодному обновлению).

Перечень программного обеспечения

1. Office Standard, лицензия № 66869707 (договор №70-A/2016.87278 от 24.05.2016).
2. System Center Configuration Manager Client ML, System Center Standard, лицензия № 66085892 (договор №307-A/2015.463532 от 07.12.2015).
3. Windows, лицензия № 66869717 (договор №70-A/2016.87278 от 24.05.2016)
4. Office Standard, лицензия № 65121548 (договор №96-A/2015.148452 от 08.05.2016);
5. Windows Server - Device CAL, Windows Server – Standard, лицензия № 65553756 (договор № РГМУ1292 от 24.08.2015).

6. Windows, лицензия № 65553761 (договор №РГМУ1292 от 24.08.2015);
7. Windows Server Datacenter - 2 Proc, лицензия № 65952221 (договор №13466/ПНД1743/РГМУ1679 от 28.10.2015);
8. Kaspersky Total Security 500-999 Node 1 year Educational Renewal License (договор № 273-A/2023 от 25.07.2023).
9. Предоставление услуг связи (интернета): «Эр-Телеком Холдинг» - договор РГМУ262961 от 06.03.2024; «МТС» - договор РГМУ26493 от 11.03.2024.
10. Система унифицированных коммуникаций CommuniGate Pro, лицензия: Dyn-Cluster, 2 Frontends , Dyn-Cluster, 2 backends , CGatePro Unified 3000 users , Kaspersky AntiSpam 3050-users , Contact Center Agent for All , CGPro Contact Center 5 domains . (Договор № 400-A/2022 от 09.09.2022)
11. Система управления базами данных Postgres Pro AC, лицензия: 87A85 3629E CCED6 7BA00 70CDD 282FB 4E8E5 23717(Договор № 400-A/2022 от 09.09.2022)
12. Защищенный программный комплекс 1С: Предприятие 8.3z (x86-64) 1шт. (договор №РГМУ14929 от 18.05.2020г.)
13. Экосистема сервисов для бизнес-коммуникаций и совместной работы:
 - «МТС Линк» (Платформа). Дополнительный модуль «Вовлечение и разделение на группы»;
 - «МТС Линк» (Платформа). Конфигурация «Enterprise-150» (договор РГМУ26466 от 05.04.2024г.)
14. Справочная Правовая Система КонсультантПлюс (договор № 24-A/2024 от 11.03.2024г.)
15. Система защиты приложений от несанкционированного доступа Positive Technologies Application Firewall (Догвор №520-A/2023 от 21.11.2023 г.)
16. Система мониторинга событий информационной безопасности Positive Technologies MaxPatrol Security Information and Event Management (Догвор №520-A/2023 от 21.11.2023 г.)

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

Кафедра гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной
диагностики, генетики и лабораторной генетики)

Оценочные материалы

по дисциплине **Генетика**

Специальность 31.08.30 Генетика

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

Универсальные компетенции (УК)/ общекультурных (ОК):

Код и наименование обще профессиональной компетенции	Индикатор(ы) достижения обще профессиональной компетенции
УК-2	готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия

профессиональных (ПК):

Код и наименование обще профессиональной компетенции	Индикатор(ы) достижения обще профессиональной компетенции
ПК-2	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения
ПК-3	готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях
ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
ПК-6	готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями
ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи
ПК-9	готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации
ПК-10	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих

2. Виды оценочных материалов в соответствии с формируемыми компетенциями

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

ПК-2	Задания закрытого типа	25 с эталонами ответов
	Задания открытого типа: Вопросы для собеседования Ситуационные задачи	75 с эталонами ответов
ПК-3	Задания закрытого типа	25 с эталонами ответов
	Задания открытого типа: Вопросы для собеседования Ситуационные задачи	75 с эталонами ответов
ПК- 5	Задания закрытого типа	25 с эталонами ответов
	Задания открытого типа: Вопросы для собеседования Ситуационные задачи	75 с эталонами ответов
ПК- 6	Задания закрытого типа	25 с эталонами ответов
	Задания открытого типа: Вопросы для собеседования Ситуационные задачи	75 с эталонами ответов
ПК-7	Задания закрытого типа	25 с эталонами ответов
	Задания открытого типа: Вопросы для собеседования Ситуационные задачи	75 с эталонами ответов
ПК-9	Задания закрытого типа	25 с эталонами ответов
	Задания открытого типа: Вопросы для собеседования Ситуационные задачи	75 с эталонами ответов
ПК-10	Задания закрытого типа	25 с эталонами ответов
	Задания открытого типа: Вопросы для собеседования Ситуационные задачи	75 с эталонами ответов

УК-2

Задания закрытого типа

Задание 1. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии муковисцидоза:

1. хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы;
2. грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низкий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость;
3. рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул;
4. задержка роста, множественный дизостоз, помутнение роговицы, повышенная экскреция гликозаминогликанов (мукополисахаридов) с мочой.

Эталон ответа рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул

Задание 2. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии нейрофиброматоза:

1. врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости и ее производных;
2. множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва;
3. себорейные аденомы на щеках, депигментированные пятна, «кофейные» пятна, судороги, умственная отсталость;

4. анемия, гепатоспленомегалия, «башенный» череп, водянка плода.

Эталон ответа множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва

Задание 3. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии фенилкетонурии:

1. двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация;
2. прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, «башенный» череп, анемия;
3. множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон;
4. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.

Эталон ответа отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.

Задание 4. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии синдрома Марфана:

1. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация;
2. подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов;
3. умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши.
4. Гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховая грыжа умеренная умственная отсталость

Эталон ответа подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов

Задание 5. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии адреногенитального синдрома:

1. гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умеренная умственная отсталость;
2. гонады представлены яичками, наружные половые органы сформированы по женскому типу, вторичные половые признаки недоразвиты, кариотип 46, XY;
3. прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников;
4. умственная отсталость, макроорхидизм, оттопыренные уши, длинное лицо, массивный подбородок.

Эталон ответа прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников

Задание 6. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Фенотипические признаки синдрома Клайнфельтера включают:

1. низкорослость, крыловидные складки кожи в области шеи, множественные пигментные родинки, лимфостаз, пороки сердца и крупных сосудов
2. высокий рост, гипергонадотропный гипогонадизм, микроорхидизм, бесплодие, гинекомастия, азооспермия
3. микроцефалия, полидактилия, расщелина губы и неба

4. микрофтальмия, расщелина губы и неба, микроцефалия, полидактилия

Эталон ответа: высокий рост, гипергонадотропный гипогонадизм, микроорхидизм, бесплодие, гинекомастия, азооспермия

Задание 7. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Порок развития, встречающийся как самостоятельно наследуемый порок с аутосомно-доминантным типом передачи, так и как симптом при других синдромах, называется

1. Эктродактилия
2. Крипторхизм
3. Аплазия большого пальца
4. Гидроцефалия

Эталон ответа: Эктродактилия

Задание 8. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

К клиническим признакам синдрома Беквита-Видемана относят

1. Крыловидные складки на шее, монголоидный разрез глаз
2. Короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками
3. Гипертелоризм
4. Большую массу при рождении или постнатальное опережение физического развития

Эталон ответа: Большую массу при рождении или постнатальное опережение физического развития

Задание 9. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Показания для проведения кариотипирования:

1. задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм;
2. нарушение пуринового и пиримидинового обмена;
3. приобретенные деформации позвоночника и грудины, помутнение роговицы, гепатоспленомегалия;
4. прогрессивная утрата приобретенных навыков, судорожный синдром, спастические параличи

Эталон ответа: задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм

Задание 10. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и неба, полидактилию и поликистоз почек, наиболее характерен для:

1. синдрома Эдвардса;
2. синдрома Дауна;
3. синдрома Вольфа-Хиршхорна;
4. синдрома Патау.

Эталон ответа: синдрома Патау.

Задание 11. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Показания для проведения биохимического исследования не являются:

1. задержка психического развития в сочетании с признаками мочекишечного диатеза;
2. легкая олигофрения, задержка полового созревания;
3. олигофрения в сочетании с общей диспластичностью;
4. мышечная гипертония, гипопигментация, задержка моторного и речевого развития.

Эталон ответа: легкая олигофрения, задержка полового созревания

Задание 12. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Показания для проведения специальных биохимических тестов:

1. умственная отсталость, врожденные пороки развития различных органов и систем;
2. привычное невынашивание;
3. катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии, необычный запах мочи
4. мертворождение в анамнезе

Эталон ответа: катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии, необычный запах мочи

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Биохимическая диагностика показана при:

1. сочетании задержки психомоторного развития с гипопигментацией и необычным запахом мочи, прогрессивном утрачивании приобретенных навыков.
2. гипогенитализме, гипогонадизме,
3. бесплодии;
4. невынашивание беременности

Эталон ответа: сочетании задержки психомоторного развития с гипопигментацией и необычным запахом мочи, прогрессивном утрачивании приобретенных навыков.

Задание 14. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Показания для проведения биохимического исследования:

1. повторные случаи хромосомных перестроек в семье;
2. отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость каких-либо пищевых продуктов;
3. множественные врожденные пороки развития;
4. повторные спонтанные аборт.

Эталон ответа: отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость каких-либо пищевых продуктов

Задание 15. Инструкция: Выберите один правильный ответ. Цитогенетический метод является решающим для диагностики:

1. моногенной патологии с известным первичным биохимическим дефектом;
2. синдромов с множественными врожденными пороками развития;
3. хромосомной патологии;
4. многофакторных болезней

Эталон ответа: хромосомной патологии;

Задание 16. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Пренатальная диагностика синдрома Целлвегера возможна путем определения активности:

1. метилмалонил-КоА-мутаза
2. глутарил-КоА дегидрогеназы
3. пероксисомо-связанной каталазы
4. биотинидазы

Эталон ответа: пероксисомо-связанной каталазы

Задание 17. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Повторный риск мультифакториального порока для сибсов пробанда при единичном заболевании в родословной – категория:

1. низкого риска
2. среднего риска
3. высокого риска
4. нет риска

Эталон ответа: низкого риска

Задание 18. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Тип наследования гипертонической болезни:

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

Эталон ответа: полигенный

Задание 19. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Мультифакториальная природа не характерна при следующих заболеваниях:

1. раке желудка
2. сахарном диабете
3. язвенном колите
4. лучевой болезни

Эталон ответа: лучевой болезни

Задание 20. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для какого заболевания не характерна мультифакториальная природа

1. раке желудка
2. сахарном диабете
3. язвенном колите
4. гриппе

Эталон ответа: гриппе

Задание 21. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для следующих заболеваний не характерна мультифакториальная этиология:

1. гипертоническая болезнь
2. атеросклероз
3. шизофрения
4. лейшманиоз

Эталон ответа: лейшманиоз

Задание 22. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для мультифакториальных заболеваний не характерно:

1. семейное накопление не соответствует ожидаемому при рецессивном или доминантном наследовании
2. частота заболевания среди населения выше, чем при моногенных болезнях
3. количественные отклонения признака свидетельствуют о широком размахе изменчивости среди населения
4. чётко обнаруживается единичная молекулярная аномалия

Эталон ответа: чётко обнаруживается единичная молекулярная аномалия

Задание 23. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Кровное родство при мультифакториальном наследовании:

1. существенно увеличивает повторный риск
2. немного увеличивает повторный риск
3. немного снижает повторный риск
4. значительно снижает повторный риск

Эталон ответа: немного увеличивает повторный риск

Задание 24. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Существует следующее количественное соотношение генетических и средовых факторов при мультифакториальном наследовании:

1. один ген и один средовой фактор
2. один ген и много средовых факторов
3. много генов и один средовой фактор
4. сочетание множества генетических и средовых факторов

Эталон ответа: сочетание множества генетических и средовых факторов

Задание 25. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Наследуемость при мультифакториальных заболеваниях определяется:

1. только по семейной частоте
2. по соотношению популяционной и семейной частот
3. по соотношению фенотипической и генетической корреляции между родственниками
4. по частоте кровнородственных браков

УК-2

Задания открытого типа:

Задание 26 Определение понятия хромосомных болезней

Эталон ответа: Хромосомные болезни - большая группа наследственных болезней с множественными врожденными пороками развития. В их основе лежат хромосомные или геномные мутации. Эти два разных типа мутаций для краткости объединяют термином «хромосомные аномалии»

Задание 27 Определение точковых мутаций

Эталон ответа: Однонуклеотидные замены и небольшие делеции можно определить с помощью гибридизации образца ДНК с аллельспецифичными олигонуклеотидными пробками и проведения аллельспецифической ПЦР. Для проведения флюоресцентной ПЦР, в которой аллели будут отличаться цветом флюоресценции, можно подобрать

универсальные праймеры и аллельспецифичные зонды. Если аллельспецифичные пробы подобрать стык в стык, а их концы снабдить универсальными праймерами, то можно провести простую или мультиплексную лигазозависимую амплификацию. Кроме того, в большинстве случаев с помощью компьютерного анализа последовательности ДНК можно обнаружить, что исследуемый полиморфизм изменяет последовательность, специфичную для одной из сотен известных в настоящий момент бактериальных рестриктаз

Задание 28 Определение протяженных делеций

Эталон ответа: Протяженные делеции - одни из самых сложных мутаций не только для поиска новых, но и для определения в диагностических целях уже известных. Часто их определяют по отсутствию гибридизационного сигнала или его ослаблению в различных приложениях - от гибридизации по Саузерну до анализа цитогенетических препаратов с помощью флюоресцентных зондов. Для клинической диагностики разрабатывают методики на основе ПЦР с оценкой сравнительной интенсивности получаемых ампликонов.

Задание 29 Определение tandemных повторов

Эталон ответа: Для определения числа tandemных повторов в большинстве случаев достаточно проведения анализа полиморфизма длины амплифицированных фрагментов с помощью электрофореза в акриламидном геле или капиллярного электрофореза. Реже требуется использование гибридизационных техник, таких как гибридизация по Саузерну.

Задание 30 Сравнительная геномная гибридизация (Comparative Genomic Hybridization — CGH)

Эталон ответа: CGH — конкурентная гибридизация *in situ* на нормальных метафазных пластинках здорового человека двух геномных ДНК-библиотек. Одна из них получена из анализируемой ткани, вторая — из контрольного образца, взятых в эквимоллярных количествах и меченных разными флюорохромами. Современные модификации метода позволяют провести гибридизацию не только на метафазных хромосомах, но и на микрочипах, представленных наборами клонированных фрагментов ДНК. Такой вариант гибридизации известен как матричная CGH (array CGH). Источником анализируемой ДНК могут быть любые ядросодержащие клетки организма: лимфоциты периферической крови, фибробласты, клетки амниотической жидкости и хориона, отдельные бластомеры или полярные тельца, а также образцы опухолевой ткани. Для исследования может быть доступен и архивный материал, зафиксированный в формалине и заключенный в парафиновые блоки. В качестве источника ДНК для контрольной библиотеки, как правило, используют лимфоциты периферической крови мужчины.

Задание 31 Гены предрасположенности

Эталон ответа: Гены предрасположенности — это мутантные гены (аллели), которые совместимы с рождением и жизнью в постнатальном периоде, но при определенных неблагоприятных условиях способствуют развитию того или иного заболевания

Задание 32 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна (трисомия хромосомы 21).

Эталон ответа: Наиболее распространенное хромосомное заболевание. Популяционная частота составляет 1:600-700 новорожденных. Цитогенетические варианты синдрома Дауна разнообразны. Основную долю (до 95%) составляют случаи полной трисомии 21, возникающие вследствие нерасхождения хромосом в мейозе. Вклад материнского нерасхождения в гаметические формы болезни составляет 85- 90%, а отцовского - только

10-15%. Примерно 75% нарушений возникают в первом делении мейоза у матери и только 25% - во втором. Около 2% детей с синдромом Дауна имеют мозаичные формы трисомии 21 (47,+21/46). Примерно 3-4% больных имеют транслокационную форму трисомии по типу робертсоновских транслокаций между акроцентрическими хромосомами (D/21 и G/21). Около одной четверти транслокационных форм наследуются от родителей-носителей, тогда как три четверти их возникают *de novo*. Основные клинические признаки синдрома: типичное плоское лицо, брахицефалия, аномалии глаз (монголоидный разрез глаз, эпикант, пятна Брушфильда, ранняя катаракта, миопия), открытый рот, аномалии зубов, короткий нос, плоская переносица, избыток кожи на шее, короткие конечности, поперечная четырехпальцевая ладонная складка, широкий промежуток между I и II пальцами стопы. Из пороков внутренних органов часто отмечают врожденные пороки сердца (дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородки, открытый артериальный проток) и ЖКТ, которые в значительной степени определяют продолжительность жизни пациентов с синдромом Дауна. Большинство больных страдают умеренной или тяжелой степенью умственной отсталости. Более мягкие фенотипические признаки характерны для пациентов с мозаичными формами синдрома.

Задание 33 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Патау.

Эталон ответа: Популяционная частота варьирует в диапазоне 1:7800-14 000. Заболевание возникает преимущественно вследствие трисомии хромосомы 13, как правило, материнского происхождения. Кроме того, развитие синдрома может быть связано с транслокационными вариантами (робертсоновские транслокации), мозаичными формами, дополнительной кольцевой хромосомой 13 и изохромосомами. Клинически синдром Патау характеризуется микроцефалией, расщелинами верхней губы и неба, низко посаженными деформированными ушными раковинами, микрогенией, гипотелоризмом, дисплазией сетчатки, полидактилией, поперечной ладонной складкой и множественными пороками внутренних органов: врожденными пороками сердца (дефекты перегородок и крупных сосудов), незавершенным поворотом кишечника, поликистозом почек и удвоением мочеочника. Обнаруживают крипторхизм, гипоплазию наружных половых органов, удвоение матки и влагалища. Для детей характерна глубокая идиотия. Продолжительность жизни, как правило, составляет 2-3 мес и редко достигает одного года.

Задание 34 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Эдварса.

Эталон ответа: Популяционная частота составляет 1:6000-8000 случаев. Второе по распространенности после синдрома Дауна хромосомное заболевание. Большинство случаев (90%) связано с полной формой хромосомы 18, возникающей вследствие ошибок первого деления мейоза у матери. Транслокационные варианты регистрируют крайне редко. Критический регион, ответственный за формирование основных клинических признаков синдрома, - сегмент 18q11. Новорожденные с синдромом Эдвардса имеют малую массу тела. Основные диагностические признаки заболевания: долихоцефалия, гипертелоризм, низко посаженные уши аномальной формы, микрогнатия, микростомия и скошенный подбородок. Возможны аномалии развития конечностей, отсутствие дистальной складки на мизинце и гипоплазия ногтей. Из пороков внутренних органов характерными считают комбинированные пороки сердечно-сосудистой системы, незавершенный поворот кишечника, пороки развития почек и крипторхизм. Отмечают задержку психомоторного развития, идиотию, имбецильность. Продолжительность жизни

обычно не превышает одного года. Трисомии по хромосомам 8, 9 и 14 среди новорожденных регистрируют редко. Описаны единичные случаи некоторых трисомий.

Задание 35 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома трисомии по Хр 8.

Эталон ответа: Редкое заболевание, частота которого в популяции составляет 1:50 000. Возникает в результате хромосомного нерасхождения в соматических клетках на ранних стадиях развития. Трисомия 8 гаметического происхождения характеризуется, как было отмечено выше, ранней эмбриолетальностью. У новорожденных обнаруживают как полные, так и мозаичные формы трисомии, при этом корреляция между распространенностью анеуплоидного клона и тяжестью заболевания обычно отсутствует. Основные диагностические признаки синдрома: макроцефалия, микрогнатия, массивный выступающий лоб, широкая спинка носа и большие оттопыренные уши. Среди аномалий скелета обнаруживают добавочные ребра и позвонки, закрытые спинномозговые грыжи в шейном и грудном отделе позвоночника, аплазию и гипоплазию надколенника, а также короткую шею. Отмечают множественные контрактуры суставов, клинодактилию и камптодактилию. Среди пороков внутренних органов распространены аномалии мочеполовой (гидронефроз) и сердечно-сосудистой системы (дефекты перегородок и крупных сосудов). У больных отмечают задержку психомоторного и речевого развития. Интеллект обычно снижен.

Задание 36 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома трисомии по Хр 9.

Эталон ответа: В большинстве случаев заболевание обусловлено нерасхождением хромосом на ранних стадиях развития, и только иногда оно связано с гаметическими мутациями. Возможны полные и мозаичные формы. Основные клинические признаки: долихоцефалия, глубоко посаженные глаза, высокий лоб, широкая переносица, высокое небо (часто с расщелиной), микроретрогнатия, деформация ушных раковин и короткая шея. Отмечают аномалии скелета, включающие дисплазию тазобедренного сустава, вывих локтевого или коленного сустава, патологические изменения ребер. Из пороков внутренних органов типичны аномалии сердечно-сосудистой, мочеполовой систем и ЖКТ. Большинство носителей трисомии 9 погибают в первые 4 мес жизни, преимущественно от респираторных инфекций.

Задание 37 Методы преемупреконцепционной профилактики

Эталон ответа Преемупреконцепционная профилактика – комплекс мероприятий, потенциально способных обеспечить оптимальные условия для созревания яйцеклетки, ее последующего развития, имплантации, и как результат - развития плода.

Комплекс преемупреконцепционной профилактики включает:

1. Лечение хронических очагов инфекций (если таковые имеются) у будущих родителей.
2. Лечение хронических соматических заболеваний.
3. Оценка спермограммы.
4. Регулирование полового режима, планирование беременности.
5. Диета, обогащенная витаминами и микроэлементами, в том числе фолиевой кислотой (считается, что она способствует уменьшению риска рождения ребенка с пороками ЦНС)

Задание 38 Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных

Эталон ответа Принципы осуществления неонатального скрининга:

1. Проведение каждому новорождённому скринингового исследования;
2. Формирование группы высокого риска врождённых и/или наследственных заболеваний;
3. Проведение подтверждающих биохимических и/или молекулярно-генетических исследований новорождённых из группы высокого риска врождённых и/или наследственных заболеваний;
4. Медико-генетическое консультирование пациентов с подтверждённым диагнозом врождённых и/или наследственных заболеваний (членов их семей)

Для проведения НС и расширенного НС на врождённые и/или наследственные заболевания забор крови осуществляют из пятки новорождённого через 3 часа после кормления, в возрасте 24 – 48 часов жизни у доношенного и на 7-е сутки (144 – 168 часов) жизни у недоношенного новорождённого.

Задание 39 Общие показания к пренатальной диагностике

Эталон ответа Пренатальная диагностика – комплекс медицинских исследований (биохимических, ультразвуковых), направленных на выявление группы риска по развитию пороков плода во время беременности. [1]

Согласно приказу МЗ РФ от 20.10.2020 г. № 1130н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология», такие обследования проводятся всем беременным женщинам.

Существуют показания для инвазивной пренатальной диагностики:

- возраст женщины > 35 лет;
- наличие не менее 2-х самопроизвольных аборт на ранних сроках беременности;
- наличие в семье ребенка или плода в предыдущей беременности с синдромом Дауна или другими хромосомными болезнями;
- применение перед или на ранних сроках беременности противоопухолевых препаратов;
- перенесенные вирусные инфекции (гепатит, краснуха, токсоплазмоз и др.);
- облучение кого-нибудь из супругов до зачатия

Задание 40 Неинвазивные методы (сывороточные маркеры, ультразвуковые маркеры)

Эталон ответа Неинвазивные методы предусматривают:

- определение уровня сывороточных маркеров хромосомной патологии плода (PAPP-A и β -ХГЧ)
- выявление эхо-маркеров при проведении УЗ-обследования
- проведение НИПТ – пренатальное скрининговое исследование внеклеточной фетальной ДНК, которая циркулирует в кровотоке матери. Данное исследование возможно выполнить после 10 недели беременности

Ультразвуковые маркеры:

- Увеличение ТВП плода > 2,5 мм
- Учащение или уменьшение ЧСС плода
- Отсутствие носовой кости у плода
- Реверсный кровоток в ductus venosus
- Наличие трикуспидальной регургитации
- Расхождение срока беременности и КТР плода > 2 нед.
- Уменьшение верхнечелюстной кости
- Увеличение мочевого пузыря
- Экзенцефалия – анэнцефалия
- Кистозная гигрома
- Единственная пупочная артерия

Задание 41 Инвазивные методы

Эталон ответа Биопсия ворсин хориона: данное исследование проводится в условиях стационара. Полученный при биопсии материал доставляется в генетическую лабораторию для проведения хромосомного анализа и заключения врача-генетика. Сроком для выполнения биопсии ворсин хориона является 9 – 12 недель беременности;

Амниоцентез: это метод инвазивной пренатальной диагностики, который заключается в аспирации 10 – 20 мл околоплодных вод через переднюю брюшную стенку. Из полученной жидкости выделяют клетки плода, культивируют их, а затем проводят хромосомный, биохимический и молекулярный анализ. Выполнение амниоцентеза возможно при сроке беременности > 15 недель

Задание 42 Принципы диагностики. Лечение.

Эталон ответа Общие подходы к диагностике должны быть основаны на комплексном анализе результатов клинических, генеалогических, лабораторно-инструментальных и молекулярно-генетических исследований. Клиническое обследование должно включать в себя уточнение жалоб пациента, сбор наследственного и семейного анамнеза, фенотипическое и физикальное обследование. Чрезвычайно важной частью комплексного обследования пациента является обследование семьи, позволяющее подтвердить наследственную природу выявленной патологии. Лабораторная диагностика. Перечень лабораторных показателей широк и включает в себя как рутинные обследования (анализы крови, ЭКГ, УЗИ и др.), так и специфические (исследование гликозаминогликанов, фибронектина, фибриллина и др. маркеров соединительной ткани. Подтверждающим методом диагностики служит молекулярно-генетический метод.

Задание 43 Нарушение обмена соединительной ткани. Общая клиническая характеристика.

Эталон ответа Общая клиническая характеристика: костные симптомы (деформации грудной клетки, позвоночника и черепа, арахнодактилия, ломкость костей), кожные симптомы (гиперрастяжимость кожи, атрофические стрии, тонкая легко ранимая кожа, келоидные рубцы), мышечные симптомы (гипотония и/или гипотрофия, грыжи и пролапсы органов и/или послеоперационные грыжи), суставные симптомы (гипермобильность суставов, плоскостопие, вывихи), глазные симптомы (подвывих хрусталика, миопия, голубые склеры), сердечно-сосудистые симптомы (пролапс митрального клапана и/или других клапанов, варикозная болезнь, лёгкое образование гематом при незначительных ударах), бронхо-лёгочные симптомы (спонтанный пневмоторакс, апикальные буллы), симптомы со стороны органов брюшной полости и малого таза (птоз органов брюшной полости, почек, диафрагмальные грыжи, недостаточность кардии желудка, дивертикулы пищевода, долихосигма, пролапс гениталий).

Задание 44 Синдромы первичных иммунодефицитов являются генетически предопределёнными иммунодефицитами с иммунными и неиммунными дефектами.

Эталон ответа: Неиммунные проявления часто легче распознать, чем сам иммунодефицит. Примерами служат атаксия-телеангиэктазия, гипоплазия хрящей и волос, синдром Ди Джорджи, синдром гипер-IgE и синдром Вискотта – Олдрича. Несмотря на наличие иммунодефицитов, у некоторых пациентов также развиваются аутоиммунные расстройства. Иммунодефициты обычно проявляются рецидивирующими инфекционными процессами. Возраст, в котором начались рецидивирующие инфекции, даёт ключ к пониманию того, какой компонент иммунной системы влияет. Тем не менее, для подтверждения диагноза иммунодефицита необходимо

проведение специфических тестов. Лечение и прогноз при первичных иммунодефицитных нарушениях зависит от конкретного расстройства

Задание 45 Кишечные дисахаридозы. Общая характеристика. Принципы диагностики.

Эталон ответа: Кишечные дисахаридозы – неспособность к усвоению отдельных видов углеводов вследствие дефицита одного или более кишечных ферментов. Клинические проявления включают диарею, вздутие живота, повышенное газообразование. Диагноз основывается на клинических данных и результатах водородного дыхательного теста. Лечение заключается в исключении употребления «виновного» дисахарида. В норме дисахариды расщепляются до моносахаридов дисахаридазами (в частности, лактазой, мальтазой), расположенными на щеточной кайме энтероцитов тонкого кишечника. Нерасщепленные дисахариды обладают высокой осмоларностью, привлекающей воду и электролиты в просвет кишечника, что проявляется водянистой диареей. Вследствие переработки углеводов микрофлорой в толстой кишке образуются газы (водород, двуокись углерода, метан), что сопровождается избыточным отхождением газов, вздутием и растяжением живота, появлением боли в животе. Возможно применение молекулярной диагностики для подтверждения диагноза.

Задание 46 Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением сердечно-сосудистой системы.

Эталон ответа: Основным признаком проблем с сердечно-сосудистой системой является боль в области сердца. Она может отдавать в руку, шею, лопатку и быть симптомом стенокардии, инфаркта, ишемии. Часто встречающийся симптом — одышка — является признаком сердечной недостаточности. Учащенное сердцебиение, ощущение перебоев в работе сердца — симптомы аритмии. Тяжелая сердечная недостаточность проявляет себя отеками конечностей. Для исследования людей, страдающими заболеваниями сердечно-сосудистой системы, проводятся визуальный осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация. Обязательны ЭКГ, ЭхоКГ, векторкардиография, исследования гемодинамики и функционального состояния сердца и сосудов, зондирование, рентгенография, лабораторные исследования (мочи, крови). Подтверждающим методом может служить молекулярная диагностика. Лечение проводится в зависимости от выявленного заболевания у кардиолога или терапевта.

Задание 47 Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением эндокринной системы.

Эталон ответа: Наиболее часто среди клинических признаков, развивающихся вследствие нарушения эндокринного баланса, следует назвать *ожирение*. Оно может быть вызвано генетическими дефектами в клетках гипоталамуса: *синдром Прадера–Вилли (syndrome Prader-Willi)* вследствие хромосомных аномалий; *синдром Лоуренса–Муна–Барде–Бидля (syndrome Laurence-Moon-Bardet-Biedle)* (наследуется по аутосомно-рецессивному типу); *синдром Альстрема (syndrome Ahlström)*, имеющий подобный тип наследования, сопровождающийся также симптомами сахарного диабета, нефропатии; *синдром Бабинского-Фрелиха (syndrome Babinski-Fröhlich)* из-за наличия при этом гипогонадизма иногда называемый *адипозо-генитальной дистрофией*. Кроме того, у таких пациентов могут возникнуть симптомы несахарного диабета, низкий рост, инфантилизм; вероятной причиной считают мутации в генах, ответственных за синтез прогормонов аденогипофиза. К симптомам ожирения обычно присоединяются и другие. *Синдром Лоуренса–Муна–Барде–Бидля (syndrome Laurence-Moon-Bardet-Biedle)* проявляется гипогонадизмом, полидактилией, пигментной дегенерацией сетчатки, вплоть до потери зрения к 20 годам, сниженным интеллектом. Ожирение с возрастом прогрессирует. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Причина, вероятно, генетический дефект образования кортикостероидов. Лечение не

разработано. Для многих наследственных болезней эндокринной системы характерен полиморфизм; причём обязательно регистрируется увеличение размеров различных желёз. Диагностика: для проведения уточняющей диагностики наследственных эндокринопатий осуществляют исследование профиля гормонов, проводится ДНК-анализ генов, ассоциированных с эндокринной патологией. Лечение зависит от конкретного заболевания и осуществляется у эндокринолога.

Задание 48 Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением нервно-мышечной системы.

Эталон ответа: Наследственные нервно-мышечные заболевания — большая группа болезней, при которых отмечается поражение мышечной ткани, периферических нервов и нередко передних рогов спинного мозга. Ведущим симптомом при этих заболеваниях являются мышечная слабость, утомляемость, часто сочетающаяся с гипотонией и атрофией мышц, особенно в поздних стадиях развития болезни. Наиболее распространенными нервно-мышечными заболеваниями являются прогрессирующие мышечные дистрофии, спинальные и невральные амиотрофии, реже встречаются миотонии и периодический семейный паралич. Все они этиологически связаны с генными мутациями, локализованными в аутосомах или половой X-хромосоме; нередки повторные случаи заболевания в семье. Диагностика основывается на клинических проявлениях, биопсии мышц и анализах крови для исследования мышечных белков и генетических аномалий. Специфического лечения врожденных мышечных дистрофий не существует. Вопросы, которые касаются ортопедических, сердечных, респираторных, нутритивных и социальных аспектов могут быть рассмотрены соответствующими экспертами по мере возникновения потребностей, а поддерживающее лечение, включая физиотерапию, помогает сохранить функцию. Профилактика: медико-генетическое консультирование, ПГТ, НИПТ.

Задание 49 Основные подходы к лабораторной диагностике нарушений обмена аминокислот и органических кислот

Эталон ответа Для определения органических кислот применяют разнообразные хроматографические методы — высокоэффективную жидкостную хроматографию, хромато-масс-спектрометрию, тандемную масс-спектрометрию (ТМС). Более 250 различных органических кислот и глициновых конъюгатов возможно обнаружить в образце мочи. Их концентрация зависит от диеты, приема лекарственных препаратов и некоторых других физиологических причин. Известно около 65 НБО, которые характеризуются специфичным профилем органических кислот. Относительно небольшое количество органических кислот являются высокоспецифичными, и их наличие в больших концентрациях в моче позволяет точно установить диагноз. Сукцинилацетон при тирозинемии тип I, N-ацетил-аспартат при болезни Канаван, мевалоновая кислота при мевалоновой ацидурии. Однако в подавляющем большинстве случаев диагноз НБО на основании только анализа органических кислот мочи установить довольно трудно, и требуется проведение дополнительной, подтверждающей диагностики. К методам относится ТМС. Для трех наиболее обширных групп НБО (нарушений обмена аминокислот, органических кислот и дефектов митохондриального В-окисления) ТМС применяется в качестве первого этапа диагностики.

Задание 50 Пропионовая ацидурия

Эталон ответа Этиология Аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями генов, кодирующих субъединицы пропионил-КоА-карбоксилазы: ген альфа-субъединицы (РССА) картирован на 13q32, В-субъединицы (РССВ) на 3q21-q22. Клиническая картина Пропионовая ацидурия (ПА) крайне сходна по своим клиническим проявлениям с ММА. Заболевание начинается в первые дни жизни. Основными

симптомами являются анорексия, рвота, повышенная сонливость, мышечная гипотония, общая вялость и эпизоды гипервентиляции. У некоторых пациентов развиваются судороги, в ряде случаев отмечаются гепатомегалия, эритематозная сыпь. Иногда заболевание может манифестировать позднее и протекать волнообразно с эпизодами ацидоза или кетоацидоза. Также описаны случаи некроза базальных ганглиев без метаболического ацидоза и гипераммониемии и единичные случаи поздней манифестации (30-летний мужчина, в клинической картине у которого отмечались хореические гиперкинезы и деменция). У больных ПА часто наблюдаются такие нарушения, как дистонические, хореические гиперкинезы, пирамидные нарушения. Лейкопения. тромбоцитопения возникает из-за угнетения работы костного мозга токсическими метаболитами. Диагностика Анализ органических кислот методом хромато- масс-спектрометрии позволяет выявить повышенную экскрецию с мочой пропионилкарнитина, пропионовой, 3-гидроксипропионовой и метиллимонной кислот. При проведении ТМС обнаруживают повышение концентрации пропионилкарнитина (C3).

Задание 51 Пациентка 24 года, жалобы на боли в пояснице, крупное мягкотканное образование на бедре, пятна цвета «кофе с молоком». В 20 лет одно из образований спины достигло крупных размеров, в связи с чем выполнено хирургическое лечение. Гистология – инкапсулированная веретенчатая мезенхимальная опухоль. На МРТ пояснично-крестцового отдела: множественные паравертебральные образования, распространяющиеся от фораминальных каналов, правостороннее объемное образование, распространяющееся в поясничной мышце до ворот правой почки. матери пробанда, 1968 г.р. множественные образования мягких тканей, множественные пятна цвета «кофе с молоком». Дядя пробанда по материнской линии умер в 39 лет от рака прямой кишки. У бабушки пробанда по линии матери проявления нейрофиброматоза.

1) Предварительный диагноз

2) Методы диагностики

Эталон ответа Нейрофиброматоз 1 типа; Высокопроизводительное параллельное секвенирование генов NF1, NF2

Задание 52 Пациент-девочка 2,5 лет. С 3 дня жизни рецидивирующие эпизоды рвоты, спутанности сознания. Наблюдается неврологом в связи с задержкой развития. В крови отмечается метаболический ацидоз. ТМС крови: C3 повышен, аминокислоты в моче – повышение метилмалоновой кислоты

)Предположительный диагноз.

2) Методы лечения

3) Методы реабилитации

Эталон ответа

1) Метилмалоновая ацидурия

2) назначение низкобелковой диеты

3) С целью компенсации дефицита белка, показано назначение специализированных продуктов лечебного питания не содержащих метионин, валин, изолейцин

Задание 53 Пациент – девочка 20 дней жизни. Находится в АРО с клиникой полиорганной недостаточности. В возрасте 5 суток жизни состояние ребенка резко ухудшилось за счет нарастания неврологической симптоматики в виде синдрома угнетения ЦНС, генерализованных судорог. В крови отмечается метаболический лактат-ацидоз. В моче пациента повышена концентрация 3-гидроксипропионовая кислота

1) Предположительный диагноз.

- 2) Методы лечения
- 3) Методы реабилитации

Эталон ответа

- 1) Метилмалоновая ацидурия
- 2) назначение низкобелковой диеты
- 3) С целью компенсации дефицита белка, показано назначение специализированных продуктов лечебного питания не содержащих метионин, валин, изолейцин

Задание 54 Пациент - мужчина 30 лет. Жалобы на бесплодие. В детстве частые респираторные заболевания, синуситы. Проводились пункции верхнечелюстных пазух. По данным спермограммы – азооспермия

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы реабилитации

Эталон ответа

- 1) Муковисцидоз
- 2) Преодоления проблемы бесплодия у данного пациента возможно с помощью биопсии тестисов и последующим проведением искусственного оплодотворения

Задание 55 С результатами неонатального скрининга. Мальчик 8 дней жизни. Жалобы на желтушность кожных покровов, срыгивание, жидкий стул. По результатам неонатального скрининга: общая галактоза крови 27 мг/дл

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы лечения

Эталон ответа

- 1) Галактоземия
- 2) Для лечения больных используются специализированные смеси на основе изолята соевого белка, гидролизатов казеина, безлактозные молочные смеси

Задание 56 Пациент - девочка 9 лет. Жалобы: на низкий рост. Объективно: 104см/18кг, птоз двусторонний, антимонголоидный разрез глаз, крыловидные складки на шее, вальгусная деформация локтевых суставов.

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы реабилитации

Эталон ответа

- 1) Синдром Шерешевского -Тернера
- 2) Консультация эндокринолога, невролога; назначение симптоматической терапии

Задание 57 Пациент- 1,5м мес. Жалобы: плохая прибавка в весе, сниженный аппетит, срыгивание. Родился с клинической врожденной кишечной непроходимостью . Наложена илеостома. По стоме определяется водянистое кишечное содержимое с жирным блеском. В течение последней недели отмечается кашель, температура нормальная. Со слов мамы кожа ребенка имеет выраженный соленый вкус

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы лечения

Эталон ответа

- 1) Муковисцидоз

2) Заместительная ферментная терапия пациенту назначается пожизненно; антибактериальная терапия применяется при каждом ОРВИ и при обострении бронхолегочного процесса

Задание 58 На приеме ребенок 5 лет - телекант, гетерохромия радужки и волос на голове, нейросенсорная тугоухость III-IV степени. В родословной - у матери седая прядь, у брата тугоухость.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

3) Методы профилактики

Эталон ответа

1)Синдром Ваарденбурга

2) Симптоматическая терапия

3) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 59 Пациент – мальчик 4 года. Жалобы на сухость и шелушение кожи.

Объективно: кожа сухая с большими темными чешуйками и выраженным гиперкератозом в области разгибательных поверхностей локтевых и коленных суставов.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

3) Методы профилактики

.

Эталон ответа

1)Вульгарный ихтиоз

2)Диагноз ставится на основании клиники

Задание 60 Пациент - ребенок 2 года. Объективно: выраженная задержка психомоторного развития, судороги, мышечный гипертонус, скрученные ломкие волосы.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения

Эталон ответа

1)Синдром Менкеса

2)Назначение витаминов группы А,Е,В,С и никотиновая кислота. Препараты, обладающие липотропным действием.

Задание 61 Пациент 9 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития, приступы немотивированного смеха. Объективно: микробрахцефалия, макростомия, мышечная гипотония, походка по типу «механической куклы»

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика.

Эталон ответа:

1)Синдром Ангельмана

2)Симптоматическая терапия

3) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 62 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоИРТ-90 нг/мл, ретестИРТ-50 нг/мл, хлориды пота-75 ммоль/л

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

Эталон ответа:

1)Муковисцидоз

2) Заместительная ферментная терапия пациенту назначается пожизненно; антибактериальная терапия применяется при каждом ОРВИ и при обострении бронхолегочного процесса

Задание 63 Пациент – новорожденный. Объективно: масса тела 2400г, низко посаженные, деформированные ушные раковины, долихоцефалия, микрогения, короткие глазные щели, микростомия, флексорное положение пальцев рук, паховая грыжа, ВПС. Из анамнеза – беременность протекала с многоводием, отмечалась слабая активность плода, на УЗИ – единственная артерия пуповины, маленькая плацента.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика .

Эталон ответа:

1)Синдром Патау

2) Симптоматическая терапия

3) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 64 Пациент - беременная 40 лет, срок беременности 18 недель, данная беременность 3 (1 и 2 – медикаментозные аборты). Консультируется по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Выявлены УЗИ маркеры: водянка плода, ТВП-8мм, уровень РАРР-А-0,49МоМ, β -ХГЧ-1,11МоМ.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) ОЗС.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.

2) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 65 Пациент - мальчик 12 лет. Жалобы на боли в ногах, приступы сердцебиения. Объективно: долихостеномелия, грудной кифосколиоз, гиперэластичность кожи, «папиросные» рубцы на голеньях и в области коленных суставов, гиперподвижность крупных и мелких суставов, продольное плоскостопие.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения .

Эталон ответа:

1)Синдром Элерса-Данлоса

2) Элькар, Кудесан, Массаж, ЛФК

Задание 66 Пациент - девочка 7 лет. Жалобы на жидкий зловонный стул, вздутие живота, потерю веса. Из анамнеза: первые симптомы с 11 мес. после расширения питания, со слов жидкий стул возникает после употребления хлеба, печенья. Объективно: 100см/12кг, кожа бледная, мышечная гипотония, большой живот

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Целиакия

2)безглютеновая диета

Задание 67 Пациент - новорожденная на 5е сутки отказ от еды, рвота, судороги, на 6е сутки в АРО метаболический кетоацидоз и гипогликемия, на 7е сутки – дегидратации, прогрессирующая летаргия. Объективно: от пациента исходит специфический сладковатый запах.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа

1)Болезнь «кленового сиропа» (Лейциноз)

2) Специальная диета: белковая пища заменяется белковыми гидролизатам, не содержащими валина, изолейцина, лейцина; Кофакторная терапия; терапия левокарнитином

Задание 68 Пациент - мужчина 20 лет. Бесплодный брак - 5 лет. Объективно: 186см/108кг, телосложение по женскому типу, гинекомастия, красные стрии на животе, гипоплазия яичек.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики .

Эталон ответа:

1) Синдром Кляньфельтера

2) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 69 Пациент – новорожденная, срочные роды. Объективно: 2600г/48см, микробрахицефалия, синофриз, длинные загнутые ресницы, деформированные ушные раковины; маленький нос, микрогения, тонкая верхняя губа, рот в виде полумесяца, маленькие кисти и стопы, клинодактилия V пальцев кистей.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечение

3) Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Корнеллия де Ланге

2) Симптоматическая терапия

3) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 70 Пациент – новорожденный. Объективно: микроцефалия, скошенный лоб, гипотелоризм, микрофтальмия, расщелина губы и неба, низко посаженные и деформированные ушные раковины, полидактилия поставксияльная, «стопа-качалка», ВПС, микропенис, крипторхизм двусторонний.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Синдром Эдварса

2) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 71 Пациент – новорожденный. Объективно: доношенный, 2800г/48см, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, мышечная гипотония, лунообразное лицо, гипертелоризм, плач ребенка, напоминающий кошачье мяуканье.

1) Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Синдром Лежена (Синдром «кошачьего крика»)

2) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 72 Пациент 9 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития. Объективно: светлые волосы, голубые глаза, долихостеномелия, воронкообразная грудная клетка, гипермобильность суставов, арахнодактилия, сублюксация хрусталиков.

1)Предположительный диагноз

2)Методы лечения.

Эталон ответа:

1) Синдром Марфана

2) Симптоматическая терапия; хирургические вмешательства

Задание 73 Пациент – ребенок 5 лет, направлен с целью уточнения диагноза. Из анамнеза: нейросенсорная тугоухость III-IV, гематурия, протеинурия. Объективно: психофизическое развитие соответствует возрасту, фенотип без особенностей.

1)Предположительный диагноз.

2) Методы лечения

3) Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Q87.8 Синдром Альпорта

2) симптоматическое, консультация и коррекция состояния врачами-специалистами (нефролог, сурдолог, офтальмолог и т.д)

3) Прогноз потомства в данной семье: консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 74 Пациент - мальчик 4х лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки. Объективно: псевдогипертрофия икроножных мышц, гиперлордоз поясничного отдела позвоночника, затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

G 71.0 Мышечная дистрофия

-Симптоматическое, используются физиотерапевтические методы, ортопедическая коррекция. Цель - поддержание мышечной силы, предупреждение развития контрактур, деформаций суставов.

Наблюдение врачей - специалистов в соответствии с жалобами и выявленными нарушениями

Задание 75 девочка, 3-х лет, с жалобами на судорожные приступы, задержку психо-речевого развития. Впервые судороги в виде резкого крика, с остановкой дыхания и цианозом, возникли в возрасте 8,5 месяцев после вакцинации. В возрасте 1 года судороги повторились на фоне ОРВИ и гипертермии. Приступы отмечались в виде кратковременной утраты сознания, ознобopodobного тремора, в т.ч. с вовлечением ног, заведения глаз вверх, остановки дыхания и цианоза, продолжительностью до 1 минуты каждый час в течение 2-3 суток, на фоне введения бензодиазепа. В среднем приступы наблюдаются каждые 2 месяца. В настоящий момент - ремиссия.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики:

Эталон ответа ранняя эпилептическая энцефалопатия ЭЭГ-видеомониторинг, МРТ-головного мозга, проведение клинического или полного секвенирования экзона методом NGS

Задание 76 Пациентка 46 лет обратилась в медико-генетическую для исключения наследственного характера заболевания. В анамнезе - серозная карцинома левого яичника. У матери (68 лет), в возрасте 40 лет был обнаружен рак молочной железы, у родного брата матери - рак предстательной железы, у родного брата отца в 56 лет - рак легкого.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики:

Эталон ответа Синдром наследственного BRCA1-ассоциированного рака яичников; Сбор личного и семейного анамнезов, Молекулярно-генетическое тестирование на наличие частых мутаций в генах BRCA1 и BRCA 2, высокопроизводительное параллельное секвенирование панели генов: BRCA1, BRCA2, BARD1. BRIP1, MRE11A, PALB2B, NBS1, tP53, RAD51C, RAD51D

Задание 77 Девочка, 3 дней жизни с микроцефалией, скошенным лбом, крупным носом, деформированными низко посаженными ушными раковинами, короткой шеей, складчатой кожей на задней поверхности шеи, мышечной гипотонией, единственной ладонной складкой, пороком сердца – ДМЖП, двусторонней расщелиной неба и верхней губы, постаксиальной полидактилией кисти.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики:

3) Методы лечения:

4) профилактика

Эталон ответа Синдром Патау; Исследование кариотипа; Симптоматическое; Пренатальный скрининг беременных

Задание 78 Женщина, 36 лет, при прохождении диспансеризации выявлено повышение уровня общего холестерина до 8,9 ммоль/л, при последующем анализе липидного спектра общий холестерин – 9,1 ммоль/л, ТГ – 1,3 ммоль/л, ХС-ЛПВП – 1,2 ммоль/л. Активно жалоб не предъявляет.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики:

Эталон ответа Семейная гиперхолестеринемия; проведение осмотра и пальпации сухожилий: ахилловых, разгибателей пальцев рук, трицепсов и коленных суставов с целью диагностики наличия сухожильных ксантом, проведение секвенирования генов *LDLR*, *APOB*, *PCSK9* методом NGS

Задание 79 Девочка 3 лет 6 месяцев, жалобы на плохую прибавку в весе, задержку психомоторного и речевого развития, на фоне высокой лихорадки – сохранение эпизодов замираний и гиперкинезов. Заболевание манифестировало с рождения. Объективный статус: глазной гипертелоризм, большой нос с высокой спинкой, короткий фильтр, микрогнатия. Задержка психо-речевого развития проявляется в виде скудного словарного запаса (короткие, простые слова), команды понимает, близких знает. Задержка моторного развития: ходит неуверенно, с односторонней поддержкой

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Вольфа-Хиршхорна МРТ головного мозга, проведение ЭЭГ-видеомониторинга, хромосомный микроматричный анализ

Задание 80 Мальчик 6 месяцев с задержкой физического и психомоторного развития, врожденным пороком сердца и лицевыми дисморфиями (маленькие низко посаженные диспластичные ушные раковины, широкие глазные щели, длинный фильтр, узкое основание крыльев носа, микрогения), частые ОРВИ.

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Ди Джорджи; УЗИ брюшной полости и почек, ЭХО-КГ, биохимический анализ крови, FISH с уникальными ДНК-зондами на регион микроделеции на метафазных пластинках пациента, MLPA с ДНК-праймерами на последовательности генов в регионе микроделеции с использованием образцов ДНК пациента

Задание 81 Ребенок, 8 месяцев, жалобы на желтуху, плохую прибавку массы. Болен с 6 месяцев, когда появилась желтуха. В ходе обследования выявлен цитоллиз до 19 норм с синдромом холестаза. Повышение альфа-фетопротеина до 25 843 нг/мл (норма до 12 нг/мл). Увеличение печени до +5 см из-под края реберной дуги. Селезенка +2 см из-под края реберной дуги.

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Наследственная тирозинемия 1 А типа (острое течение); Определение содержания аминокислот в крови, определение сукцинилацетона в моче и плазме крови, определение альфа-фетопротеина (АФП) в сыворотке (или плазме) крови, секвенирование гена *FAH*

Задание 82 Мальчик 9 дней жизни, по результатам неонатального скрининга: фенилаланин 4,46 мг/дл, (норма до 2,0 мг/дл). При ретесте 6,8 мг/дл

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Наследственная тирозинемия 1 А типа (острое течение); Анализ птеринов в моче, секвенирование методом NGS по панели, включающей гены: PAH (OMIM:* 612349), PTS (OMIM:* 612719), QDPR (OMIM:* 612676), GCH1 (OMIM:* 600225) и др

Задание 83 У мальчика, 3 месяца, отмечаются микроцефалия, низкий лоб, двусторонний эпикант, птоз, короткий нос с открытыми вперед ноздрями, микрогения, расщелина язычка, готическое небо, низко расположенные деформированные крупные ушные раковины, короткая шея, постаксиальная полидактилия на левой кисти, двусторонняя 2-3 кожная синдактилия на стопах Y-образной формы (рис. 2). При обследовании гениталий выявляется микропенис, гипоспадия, расщепление мошонки, гипоплазированное яичко слева и отсутствие яичка справа.

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Ди Джорджи УЗИ малого таза, ЭХО-КГ, стандартное цитогенетическое исследование, Биохимический анализ крови (определение уровня общего холестерина и 7-дегидрохолестерола), проведение молекулярно-генетического исследования путем прямого секвенирования гена DHCR7 (ген 7-дегидрохолестеролредуктазы)

Задание 84 Пациент, юноша 17 лет, в анамнезе наличие первично-множественных новообразований: первично-множественная меланома кожи, состояние после хирургического лечения в 13 и 16,6 лет, в 16 лет множественный полипоз желудка, макроцефалия, на коже – множественные меланоцитарные невусы кожи спины, живота, конечностей. В настоящее время поставлен диагноз фолликулярный рак щитовидной железы. У бабушки по материнской линии полипы желудка, многоузловой зоб, у бабушки по линии папы – рак яичника. У матери в анамнезе рак молочной железы в 37 лет

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Коудена; Высокопроизводительное параллельное секвенирование панели генов, связанных с развитием наследственных онкологических синдромов

Задание 85 Девочка, 3 день, короткая шея, кожные складки на шее, деформированная и низко расположенная ушная раковина, лимфатический отек кистей и стоп, порок сердца - ДМЖП

1) предварительный диагноз:

2) методы диагностики:

3) профилактика

Эталон ответа Синдром Шерешевского-Тернера Исследование кариотипа
Пренатальный скрининг беременных

Задание 86 Мальчик 2 лет, жалобы на насильственные гиперкинезы, утрату ранее приобретенных моторных навыков, плохую прибавку в весе. Заболевание манифестировало в возрасте 6 месяцев, на фоне ОРВИ и повышения температуры тела возник генерализованный тонико-клонический эпилептический приступ с потерей сознания. Возникли приступы неукротимой рвоты, мышечный тонус нарастал. Возникли дистонические атаки. Ребенок перестал держать голову, переворачиваться. Голова гидроцефальной формы. Истончение подкожно-жировой клетчатки. Гиперсаливация. Голову самостоятельно не держит, при вертикализации опора слабая. Мышечный тонус

повышен по спастическому типу. Сухожильные рефлексы оживлены. Рефлекс Бабинского положительный с двух сторон.

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Глутаровая ацидурия тип I; проведение тандемной масс-спектрометрии с определением спектра ацилкарнитинов, аминокислот, анализ мочи на органические кислоты, МРТ головного мозга, поиск мутаций в гене *GCDH*

Задание 87 Мальчик, 4 года, жалобы на судорожные приступы, утрату двигательных и речевых навыков. В 2 года 6 мес. появились первые приступы в виде тонико-клонических судорог и отведением глазных яблок вверх, далее приступы по типу обмякания, иногда с тонико-клоническими судорогами. В 3,5 года ребёнок стал утрачивать ранее приобретённые двигательные (самостоятельно не ходит, атаксия при ходьбе с поддержкой) и речевые навыки (говорит слоги). В настоящее время приступы по типу миоклонии головы до 3-4 раз в сутки на фоне приёма противосудорожных препаратов.

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Ранняя эпилептическая энцефалопатия; ЭЭГ-исследование, МРТ-исследование, проведение клинического или полного секвенирования экзона методом NGS

Задание 88 Пациент - мужчина 25 лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки, трудности при подъеме по лестнице. Объективно - псевдогипертрофии икроножных мышц, выраженный лордоз поясничного отдела, «утиная походка», затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) G 71.0 Мышечная дистрофия

2) Симптоматическое, используются физиотерапевтические методы, ортопедическая коррекция. Цель - поддержание мышечной силы, предупреждение развития контрактур, деформаций суставов.

Наблюдение врачей - специалистов в соответствии с жалобами и выявленными нарушениями

Задание 89 Пациент - новорожденная, 14 сутки, направлена в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоОПГ- 337,5 нмоль/, ретестОПГ- 609,3 нмоль/л.

Объективно: масса тела 340г, фенотипически без особенностей.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика

Эталон ответа:

1) E25 Адреногенитальный синдром

2) - Наблюдение врача – эндокринолога(назначение глюкокортикоидов, замещение дефицита кортизола и подавление избыточной секреции АКТГ)

Консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 90 Пациент - женщина 45 лет. Жалобы на быструю утомляемость, слабость, ухудшение памяти и внимания, дрожание пальцев рук. Объективно: дизартрия,

гиперкинезы, интенционный тремор. Лабораторно: гипоцерулоплазминемия, гипоальбуминемия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и реабилитация

Эталон ответа:

1) E 83.0 Болезнь Вильсона-Коновалова

2)- Диета № 5 — с ограничением меди до 1 мг в сутки — исключение шоколада, орехов, сухофруктов, раков, печени, цельной пшеницы. Патогенетическое лечение направлено на выведение меди из организма. Для этого применяются комплексообразующие соединения: тиолы, пеницилламин. При максимально раннем начале терапии прогноз благоприятный, улучшается общее самочувствие, снижаются уровни АЛТ и АСТ в сыворотке крови, уменьшается выраженность гепатита и стеатоза в ткани печени, фиброз практически не прогрессирует. В случае позднего начала терапии прогноз менее благоприятен: Возможны декомпенсация цирроза печени, развитие фульминантной печеночной недостаточности, прогрессирование неврологической симптоматики, летальный исход.

Задание 91 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоТТГ-184,4 мкЕд/мл, ретестТТГ-291,2 мкЕд/мл. Объективно: масса тела 4200г, кожа сухая, пастозная, желтушная, лицо отечное, язык большой, отеки кистей и стоп, голос низкий.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и диспансерное наблюдение.

Эталон ответа:

1) Врожденный первичный гипотиреоз

2) Консультация генетика с уточнения генетической этиологии заболевания; 1й год ТТГ и Т4 свободный 1р/2-3 мес., После каждого изменения дозы, контроль ТТГ через 2 мес; УЗИ сразу после постановки диагноза, далее 1р/в 1-2 года; оценка динамики роста; сцинтиграфия ЩЖ

Задание 92 Пациент - девочка 3 лет. Жалобы на повышенную утомляемость, бледность, головокружение, снижение аппетита. Объективно: легкая иктеричность кожи и склер, боли преимущественно в левом подреберье, спленомегалия. В анализе крови - Hb-75 г/л, Эр-2,9, ЦП-0,9, Рет-52%, лейко-10,2, Э-2, п/я-4, с/я-52, лимф-37, СОЭ-20. Из анамнеза: мать здорова, у отца периодически отмечается желтушное окрашивание склер.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения .

Эталон ответа:

1) Талассемия

2) Трансфузионная терапия (переливания эритроцитарной массы) по показаниям. Хелаторная терапия (на удаление избытка железа из организма). Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток Спленэктомия

Задание 93 Пациент - новорожденная девочка. Объективно: гипертелоризм, клювовидный нос, асимметрия черепа, низко расположенные деформированные ушные раковины с преаурикулярными складками, задержка психомоторного развития. На УЗИ - гипоплазия почки.

1)Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Синдром Вольфа-Хиршхорна

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 94 Пациент - мужчина 53 лет. Жалобы: на изменение походки и почерка, произвольные движения руками и головой. Объективно: хореические гиперкинезы конечностей, усиливающиеся при целенаправленном действии. Походка неуверенная, шаркающая, речь затруднена. Родословная отягощена по линии матери в 3х поколениях.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы реабилитации и профилактика

Эталон ответа:

1) Болезнь Генгтингтона

2) Врачом - неврологом проводится лечение (для коррекции хореи - применение нейролептиков, тетрабеназина или клоназепама; для коррекции дистонии - ЛФК, инъекции ботулиническим токсином; для коррекции раздражительности - нейролептики, ингибиторы обратного захвата серотонина; для коррекции брадикинезии и акинетико-ригидного синдрома - леводопа или амантадин).

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 95 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-3,6мг%, ретест ФА-6,44мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы профилактики

Эталон ответа:

1) Фенилкетонурия

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 96 Пациентка 32 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 1я, срок 16-17 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12нед, КТР-49, ЧСС-157, ТВП-2,3, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-реверс; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,53МоМ, β -ХГЧ-2,87МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:90.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы профилактики

Эталон ответа:

1) ОЗС.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.

2) Инвазивная пренатальная диагностика консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 97 Пациент - ребенок 4х лет. Жалобы на увеличение живота, отставание в психофизическом развитии, шаткую походку, судороги. Объективно: 98/14, большой живот, гепатоспленомегалия, мышечная гипотония, атаксия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики .

Эталон ответа:

1) Болезнь Ниманна — Пика

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики -Выявления характерных мутаций в генах SMPD1, NPC1 и NPC2

Задание 98 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-3,6мг%, ретест ФА-6,44мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

1)Предположительный диагноз: МКБ-10:

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1) E70 Фенилкетонурия

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 99 Пациентка 37 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер -5я, срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР-67, ЧСС-156, ТВП-3,1, кости носа визуализируются; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,54МоМ, β-ХГЧ-0,35МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:50.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) О35.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.

2) Инвазивная пренатальная диагностика консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 100 Пациент - мужчина 23 лет. Жалобы на периодические мучительные боли и жжение в кистях и стопах, повышение температуры до 37,2-37,4, сильную усталость и слабость. При осмотре в области пупка визуализируется ангиокератома. Лабораторно гипохромная микроцитарная анемия.

1)Предположительный диагноз.

2) Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) E75.2 болезнь Фабри

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики. ДНК-диагностика на наличие мутаций в гене GLA

ПК-2

Задания закрытого типа

Задание 1. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Пренатальная диагностика синдрома Целлвегера возможна путем определения активности:

5. метилмалонил-КоА-мутаза
6. глутарил-КоА дегидрогеназа
7. пероксисомо-связанной каталазы
8. биотинидазы

Эталон ответа: пероксисомо-связанной каталазы

Задание 2. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Повторный риск мультифакториального порока для sibсов пробанда при единичном заболевании в родословной – категория:

5. низкого риска
6. среднего риска
7. высокого риска
8. нет риска

Эталон ответа: низкого риска

Задание 3. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Тип наследования гипертонической болезни:

5. аутосомно-рецессивный
6. аутосомно-доминантный
7. сцепленный с X-хромосомой
8. полигенный

Эталон ответа: полигенный

Задание 4. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Мультифакториальная природа не характерна при следующих заболеваниях:

5. раке желудка
6. сахарном диабете
7. язвенном колите
8. лучевой болезни

Эталон ответа: лучевой болезни

Задание 5. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для какого заболевания не характерна мультифакториальная природа

- 5. раке желудка
- 6. сахарном диабете
- 7. язвенном колите
- 8. гриппе

Эталон ответа: гриппе

Задание 6. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для следующих заболеваний не характерна мультифакториальная этиология:

- 5. гипертоническая болезнь
- 6. атеросклероз
- 7. шизофрения
- 8. лейшманиоз

Эталон ответа: лейшманиоз

Задание 7. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для мультифакториальных заболеваний не характерно:

- 5. семейное накопление не соответствует ожидаемому при рецессивном или доминантном наследовании
- 6. частота заболевания среди населения выше, чем при моногенных болезнях
- 7. количественные отклонения признака свидетельствуют о широком размахе изменчивости среди населения
- 8. чётко обнаруживается единичная молекулярная аномалия

Эталон ответа: чётко обнаруживается единичная молекулярная аномалия

Задание 8. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Кровное родство при мультифакториальном наследовании:

- 5. существенно увеличивает повторный риск
- 6. немного увеличивает повторный риск
- 7. немного снижает повторный риск
- 8. значительно снижает повторный риск

Эталон ответа: немного увеличивает повторный риск

Задание 9. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Существует следующее количественное соотношение генетических и средовых факторов при мультифакториальном наследовании:

- 5. один ген и один средовой фактор
- 6. один ген и много средовых факторов
- 7. много генов и один средовой фактор
- 8. сочетание множества генетических и средовых факторов

Эталон ответа: сочетание множества генетических и средовых факторов

Задание 10. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Наследуемость при мультифакториальных заболеваниях определяется:

5. только по семейной частоте
6. по соотношению популяционной и семейной частот
7. по соотношению фенотипической и генетической корреляции между родственниками
8. по частоте кровнородственных браков

Эталон ответа: по соотношению фенотипической и генетической корреляции между родственниками

Задание 11. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Природа генов, создающих наследственное предрасположение:

1. патологические мутации генов структурных белков
2. нарушение в процессе репликации ДНК
3. неблагоприятные сочетания полиморфных генов
4. нарушение структуры хромосом

Эталон ответа: неблагоприятные сочетания полиморфных генов

Задание 12. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Следующие утверждения о нейрофиброматозе не верны:

1. заболевание всегда протекает в тяжелой форме
2. наличие множества пигментных невусов - облигатный признак заболевания
3. тип наследования заболевания - аутосомно-доминантный
4. экспрессивность гена нейрофиброматоза варьирует даже в пределах одной семьи

Эталон ответа заболевание всегда протекает в тяжелой форме

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для какого заболевания диетотерапия является основным методом лечения:

1. нейрофиброматоз
2. фенилкетонурия
3. умственная отсталость с ломкой X-хромосомой
4. с. Патау

Эталон ответа умственная отсталость с ломкой X-хромосомой

Задание 14. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Муковисцидоз относят к наследственным нарушениям:

1. обмена аминокислот
2. обмена металлов
3. функций лизосом
4. системы мембранного транспорта

Эталон ответа системы мембранного транспорта

Задание 15. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Тип наследования АГС:

1. аутосомно-доминантный
2. аутосомно-рецессивный
3. Х-сцепленный рецессивный
4. аномалия в системе хромосом

Эталон ответа аутосомно-рецессивный

Задание 16. Инструкция: Выберите один правильный ответ
специальными диетами поддается коррекции

1. Муковисцидоз
2. Галактоземия
3. Адреногенитальный с-м
4. Врожденный гипотиреоз

Эталон ответа Галактоземия

Задание 17. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для подтверждения ДНК- диагностики наследственных болезней обмена, включенных в программу неонатального скрининга, необходимое количество ДНК наиболее целесообразно получить из

1. Тканевых биоптатов
2. 10 мл сыворотки крови
3. Пятна крови на фильтровальной бумаге
4. Пунктата костного мозга

Эталон ответа Пятна крови на фильтровальной бумаге

Задание 18. Инструкция: Выберите один правильный ответ

В медико-генетической консультации данный метод применяется во всех случаях без исключения:

1. Клинико-генеалогический
2. цитогенетический
3. молекулярно-генетический
4. биохимический

Эталон ответа: Клинико-генеалогический

Задание 19. Инструкция: Выберите один правильный ответ
сывороточные маркеры 1 триместра на сроках 11-14 нед:

1. АФП, ХГЧ, Эстриол
2. РАРР-А, β free-ХГЧ
3. АФП, Эстриол
4. РАРР-А, Эстриол

Эталон ответа: РАРР-А, β free-ХГЧ

Задание 20. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Сколько длится прием врача-генетика МГК при обследовании одной семьи:

1. 2 часа
2. 1 час 15 мин
3. 15 мин
4. 30 мин

Эталон ответа: 1 час 15 мин

Задание 21. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Если в семье планируется рождение детей, то врач:

1. Не должен обсуждать с пациентом эти вопросы
2. Должен сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без его согласия, только если супруг об этом спросит
3. Должен обязательно сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без согласия пациента
4. Должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию о себе супругу

Эталон ответа: Должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию о себе супругу

Задание 22. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Основной задачей скрининга новорожденных на фенилкетонурию является:

1. Пренатальная диагностика заболевания вотягощённых семьях
2. Снижение числа больных в популяции
3. Выявление больных детей и организация их лечения
4. Выявление гетерозиготных мутаций

Эталон ответа: Выявление больных детей и организация их лечения

Задание 23. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Одним из основных подходов, используемых для сбора данных для мониторинга врождённых пороков развития, является:

1. Когортный метод
2. Фиксация случайных находок
3. Метод «случай-контроль»
4. Сбор данных по обращаемости

Эталон ответа: Когортный метод

Задание 24. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Неинвазивное пренатальное тестирование анеуплоидий основано на анализе

1. копийности фетальной ДНК, циркулирующей в кровотоке беременной женщины, методом массового параллельного секвенирования
2. микродиссекции и метафазном анализе клеток плода, циркулирующих в кровотоке беременной женщины
3. интерфазном FISH-анализе кариотипа фетальных клеток, циркулирующих в кровотоке беременной женщины
4. анализе числа копий фрагментов ДНК плодного происхождения в кровотоке беременной женщины методом сравнительной геномной гибридизации на микрочипах высокого разрешения

Эталон ответа: копийности фетальной ДНК, циркулирующей в кровотоке беременной женщины, методом массового параллельного секвенирования

Задание 25. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Осуществление контроля качества деятельности медико-генетической службы, включая лабораторные генетические исследования, необходимо для реализации этического принципа

1. автономии личности
2. благодеяния
3. справедливости
4. не причинения вреда

Эталон ответа: не причинения вреда

ПК-2

Задания открытого типа

Задание 26 гаметический уровень профилактики наследственной и врожденной патологии

Эталон ответа Гаметический путь профилактики – предупреждение формирования патологической гаметы (незрелая или структурно и функционально неполноценная половая клетка), которая может развиваться при воздействии на родительские половые клетки эндогенных или экзогенных неблагоприятных факторов или их совместном действии. В широком смысле – это охрана репродуктивного здоровья (будущих родителей) и охрана внешней среды.

Задание 27 Презиготический уровень профилактики наследственной и врожденной патологии

Эталон ответа Презиготический путь профилактики состоит в обеспечении нормального развития зиготы. Длительное время этот путь профилактики основывался на методах медико-генетического консультирования и расчете генетического риска образования гомо- и гетерозигот. В настоящее время эти методы дополнены методами искусственного оплодотворения и периконцепционной профилактики, что дало возможность успешно предупреждать большинство хромосомных болезней и многие врожденные пороки развития.

Задание 28 Основные задачи медико-генетического консультирования:

Эталон ответа 1. Установление точного диагноза наследственного заболевания, которое явилось поводом обращения к генетику;

2. Определение типа наследования заболевания,
3. Выбор наиболее эффективного способа его профилактики у будущего ребенка,
4. Объяснение родителям значения собранной информации для постановки диагноза, медико-генетического прогноза и методов профилактики

Задание 4 частота ВПР

Эталон ответа По данным Всемирной организации здравоохранения, популяционная частота врожденных пороков и аномалий развития среди населения составляет 1,5–5%. Размах колебаний в региональных регистрах РФ составляет от 3,38 до 9,70‰

Задание 29 Формирование групп риска беременных женщин

Эталон ответа Группа **низкого** риска. Количество вредных факторов не более 1-2. Беременные практически здоровы и опасности для развития плода нет. Дети рождаются доношенными. Оценка по шкале Апгар у большинства из них составляет 8-9 баллов. В периоде новорожденности особых отклонений в состоянии здоровья детей не отмечается. Последующее психомоторное развитие проходит согласно возрастным стандартам и к концу первого года жизни расценивается как удовлетворительное. Такие женщины нуждаются в диспансерном наблюдении по общепринятой системе.

2. Группа **среднего** риска. Количество вредных перинатальных факторов составляет от 3 до 6 – это преимущественно экстрагенитальная и генитальная патология, ведущая к различным осложнениям беременности. Перинатальный риск для плода и новорожденного повышается при одновременном действии нескольких неблагоприятных факторов. У детей этой группы женщин чаще наблюдаются различные соматические и неврологические расстройства, которые, однако, носят негрубый транзиторный характер и к моменту выписки проходят. Развитие новорожденных и детей первого года жизни в конечном итоге соответствует возрастным стандартам. Группа беременных со средним риском для развития плода и новорожденного требует наблюдения по индивидуальному плану с использованием специальных медицинских методов и средств, чтобы исход беременности был благоприятным.

3. Группа **высокого** риска. Количество вредных перинатальных факторов составляет более 6. Беременность часто осложняется угрозой прерывания, тяжелыми формами гестоза, резко возрастает количество рождений недоношенных детей и детей с различной соматической патологией. При установлении высокого перинатального риска необходимо решать вопрос о целесообразности продолжения беременности, поскольку беременность у таких пациенток представляет большую опасность не только для плода, но и для матери. При сохранении беременности составляется индивидуальный план наблюдения с использованием современных методов обследования матери и плода и их лечения.

Задание 30 Методы преконцепционной профилактики

Эталон ответа Преконцепционная профилактика – комплекс мероприятий, потенциально способных обеспечить оптимальные условия для созревания яйцеклетки, ее последующего развития, имплантации, и как результат - развития плода. Комплекс преконцепционной профилактики включает:

6. Лечение хронических очагов инфекций (если таковые имеются) у будущих родителей.

7. Лечение хронических соматических заболеваний.
8. Оценка спермограммы.
9. Регулирование полового режима, планирование беременности.
10. Диета, обогащенная витаминами и микроэлементами, в том числе фолиевой кислотой (считается, что она способствует уменьшению риска рождения ребенка с пороками ЦНС)

Задание 31 Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных
Эталон ответа Принципы осуществления неонатального скрининга:

5. Проведение каждому новорождённому скринингового исследования;
6. Формирование группы высокого риска врождённых и/или наследственных заболеваний;
7. Проведение подтверждающих биохимических и/или молекулярно-генетических исследований новорождённых из группы высокого риска врождённых и/или наследственных заболеваний;
8. Медико-генетическое консультирование пациентов с подтверждённым диагнозом врождённых и/или наследственных заболеваний (членов их семей)

Для проведения НС и расширенного НС на врождённые и/или наследственные заболевания забор крови осуществляют из пятки новорождённого через 3 часа после кормления, в возрасте 24 – 48 часов жизни у доношенного и на 7-е сутки (144 – 168 часов) жизни у недоношенного новорождённого.

Задание 32 Общие показания к пренатальной диагностике

Эталон ответа Пренатальная диагностика – комплекс медицинских исследований (биохимических, ультразвуковых), направленных на выявление группы риска по развитию пороков плода во время беременности. [1]

Согласно приказу МЗ РФ от 20.10.2020 г. № 1130н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология», такие обследования проводятся всем беременным женщинам.

Существуют показания для инвазивной пренатальной диагностики:

- возраст женщины > 35 лет;
- наличие не менее 2-х самопроизвольных аборт на ранних сроках беременности;
- наличие в семье ребенка или плода в предыдущей беременности с синдромом Дауна или другими хромосомными болезнями;
- применение перед или на ранних сроках беременности противоопухолевых препаратов;
- перенесенные вирусные инфекции (гепатит, краснуха, токсоплазмоз и др.);
- облучение кого-нибудь из супругов до зачатия

Задание 33 Неинвазивные методы (сывороточные маркеры, ультразвуковые маркеры)

Эталон ответа Неинвазивные методы предусматривают:

- определение уровня сывороточных маркеров хромосомной патологии плода (РАРР-А и β -ХГЧ)
- выявление эхо-маркеров при проведении УЗ-обследования
- проведение НИПТ – пренатальное скрининговое исследование внеклеточной фетальной ДНК, которая циркулирует в кровотоке матери. Данное исследование возможно выполнить после 10 недели беременности

Ультразвуковые маркеры:

- Увеличение ТВП плода > 2,5 мм
- Учащение или уменьшение ЧСС плода
- Отсутствие носовой кости у плода

- Реверсный кровоток в ductus venosus
- Наличие трикуспидальной регургитации
- Расхождение срока беременности и КТР плода > 2 нед.
- Уменьшение верхнечелюстной кости
- Увеличение мочевого пузыря
- Экзенцефалия – анэнцефалия
- Кистозная гигрома
- Единственная пупочная артерия

Задание 34 Инвазивные методы

Эталон ответа Биопсия ворсин хориона: данное исследование проводится в условиях стационара. Полученный при биопсии материал доставляется в генетическую лабораторию для проведения хромосомного анализа и заключения врача-генетика. Сроком для выполнения биопсии ворсин хориона является 9 – 12 недель беременности;

Амниоцентез: это метод инвазивной пренатальной диагностики, который заключается в аспирации 10 – 20 мл околоплодных вод через переднюю брюшную стенку. Из полученной жидкости выделяют клетки плода, культивируют их, а затем проводят хромосомный, биохимический и молекулярный анализ. Выполнение амниоцентеза возможно при сроке беременности > 15 недель

Задание 35 Принципы диагностики. Лечение.

Эталон ответа Общие подходы к диагностике должны быть основаны на комплексном анализе результатов клинических, генеалогических, лабораторно-инструментальных и молекулярно-генетических исследований. Клиническое обследование должно включать в себя уточнение жалоб пациента, сбор наследственного и семейного анамнеза, фенотипическое и физикальное обследование. Чрезвычайно важной частью комплексного обследования пациента является обследование семьи, позволяющее подтвердить наследственную природу выявленной патологии. Лабораторная диагностика. Перечень лабораторных показателей широк и включает в себя как рутинные обследования (анализы крови, ЭКГ, УЗИ и др.), так и специфические (исследование гликозаминогликанов, фибронектина, фибриллина и др. маркеров соединительной ткани. Подтверждающим методом диагностики служит молекулярно-генетический метод.

Задание 36 Нарушение обмена соединительной ткани. Общая клиническая характеристика.

Эталон ответа Общая клиническая характеристика: костные симптомы (деформации грудной клетки, позвоночника и черепа, арахнодактилия, ломкость костей), кожные симптомы (гиперрастяжимость кожи, атрофические стрии, тонкая легко ранимая кожа, келоидные рубцы), мышечные симптомы (гипотония и/или гипотрофия, грыжи и пролапсы органов и/или послеоперационные грыжи), суставные симптомы (гипермобильность суставов, плоскостопие, вывихи), глазные симптомы (подвывих хрусталика, миопия, голубые склеры), сердечно-сосудистые симптомы (пролапс митрального клапана и/или других клапанов, варикозная болезнь, лёгкое образование гематом при незначительных ударах), бронхо-лёгочные симптомы (спонтанный пневмоторакс, апикальные буллы), симптомы со стороны органов брюшной полости и малого таза (птоз органов брюшной полости, почек, диафрагмальные грыжи, недостаточность кардии желудка, дивертикулы пищевода, долихосигма, пролапс гениталий).

Задание 37 Показания к проведению хромосомного анализа

Эталон ответа: Спектр клинических ситуаций, требующих кариотипирования:

1. Подозрение на хромосомную болезнь (верификация диагноза)
2. Множественные ВПР у ребёнка, не укладывающиеся в картину генных синдромов
3. Многократные (> 2) спонтанные аборт, мертворождения или рождение предыдущего ребёнка с ВПР
4. Выраженная задержка психомоторного развития у ребёнка
5. Пренатальная диагностика (по результатам скрининга, при рождении предыдущего ребёнка с хромосомной болезнью)
6. Подозрение на синдромы с хромосомной нестабильностью
7. Лейкозы (дифференциальная диагностика, оценка прогноза)

Задание 38 Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге

Эталон ответа Геномный импринтинг – форма менделевского эпигенетического наследования, которое характеризуется дифференциальной экспрессией гена в зависимости от его родительского происхождения – матери или отца.

Классическими примерами хромосомных болезней, связанных с явлением геномного импринтинга, являются: Синдром Прадера-Вилли, $del(15)(q11 - q13)$ в отцовской хромосоме: лицевой дисморфизм (долихоцефалия, узкий лоб, миндалевидные глаза, тонкая верхняя губа, опущенные уголки рта, микростомия), маленькие кисти и стопы, короткие руки и ноги, центральное ожирение, невысокий рост, гипогонадотропный гипогонадизм, поведенческие особенности (умственная отсталость, полифагия, упрямство, перепады настроения, обсессивно-компульсивное расстройство); Синдром Ангельмана, $del(15)(q11 - q13)$ в материнской хромосоме: черепно-лицевой дисморфизм (микроцефалия, брахицефалия, уплощение затылка, прогнатия, макростомия, высунутый язык, широко расставленные зубы), поведенческие нарушения (чрезмерное положительное настроение, постоянная улыбка и приступы смеха, влечение к воде), неврологические нарушения (эпилепсия, атаксия, «кукольная походка»), умственная отсталость, аномалии скелета (с возрастом у многих больных развивается сколиоз)

Задание 39 Принципы идентификации метафазных хромосом человека

Эталон ответа: Клеточный материал, полученный из данных образцов, культивируют в питательной среде 48 – 72 ч., что увеличивает митотическую активность клеток и повышает митотический индекс. Для остановки клеточного деления на стадии метафазы к культуре клеток за 2-3 часа до окончания их культивирования добавляют колцемид (колхицин), разрушающий веретено деления. Хромосомы в данный момент спирализованы, укорочены, и их легче отделить друг от друга для дальнейшего исследования. Это так называемый метафазный метод. Для гипотонизации клеток используют гипотонический р-р NaCl или цитрата натрия: клетки набухают, происходит кариорексис, и хромосомы свободно плавают в р-ре. Таким образом, образуется клеточная суспензия, которая подвергается дальнейшим действиям: центрифугированию, фиксации, окраске и собственно кариотипированию.

Задание 40 Социальные аспекты медицинской генетики

Проблемы, изучаемые медицинской генетикой, имеют семейный характер, а не только индивидуальный, как это бывает при других болезнях, что требует консультирования как самого пациента, так и всей его семьи; Лечение наследственных болезней ограничено: не

для всех заболеваний существует эффективная терапия, что накладывает существенные ограничения на помощь страдающим пациентам и их родственникам; Этичность генетического тестирования: поскольку не для каждого наследственно обусловленного заболевания существует лечение, то возникает вопрос, насколько целесообразно сообщать пациенту о выявлении у него рисков заболевания, которое невозможно предотвратить или вылечить; Ввиду бурного развития медицины в целом и генетики в частности (геномное редактирование) становится очевидным, что многие технологии будут внедрены в клиническую практику. Встаёт вопрос: во всех ли случаях уместно редактирование геном

Задание 41 Определение понятия хромосомных болезней, их классификация,

Эталон ответа Хромосомные болезни – большая группа наследственных болезней с множественными врождёнными пороками развития. Хромосомные болезни – группа заболеваний, вызванных численными изменениями или структурными аберрациями хромосом.

Принципы классификации хромосомных болезней:

1. Первый принцип – характеристика мутации. Для каждой формы хромосомной патологии устанавливается, какая структура вовлечена в патологический процесс (хромосома, сегмент), в чём выражается генетическое нарушение (недостаток или избыток хромосомного материала).
2. Второй принцип – определение типа клеток, в которых возникла мутация (в гаметах или зиготе). Гаметические мутации ведут к полным формам хромосомных болезней, соматические мутации – к мозаичным.
3. Третий принцип – выявление поколения, в котором возникла мутация (*de novo* в гаметах здоровых родителей или же родители уже имели такую аномалию).

Задание 42 Принципы лечения наследственных болезней

Эталон ответа Общие подходы к лечению наследственных болезней сходны с подходами к лечению любых других заболеваний. Выделяют три подхода к лечению наследственных заболеваний: Этиотропное лечение Симптоматическое Патогенетическое При лечении наследственных болезней полностью сохраняется принцип его индивидуальности, ведь врач лечит "не болезнь, а больного". При лечении наследственных болезней надо быть особенно внимательным в соблюдении этических и деонтологических принципов в отношении пациента и членов его семьи. Ведь часто идет речь о тяжелых хронических больных с детского возраста.

Сложности **этиотропного лечения** наследственных болезней очевидны, хотя уже имеются многочисленные возможности для их преодоления, созданные успешным секвенированием генома и новым направлением в теоретической и клинической медицине - геномной терапией.

При наследственных болезнях **патогенетические методы** наиболее обоснованы, хотя они и не противопоставляются симптоматическому лечению. Для патогенетического лечения наследственных болезней в последние годы применяются принципиально новые подходы, основанные на достижениях молекулярной и биохимической генетики.

Задание 43 Методы популяционной генетики

Эталон ответа Популяционный метод направлен на изучение частот аллелей и генотипов в различных популяциях, а также факторов, влияющих на их динамику.

Наследственные заболевания в разных популяциях, этнических группах и расах встречаются с разными частотами, и это обусловлено различиями в частотах и спектрах мутаций. Анализ соответствия распределения частот аллелей и генотипов в различных популяциях подчиняется закону Харди-Вайнберга и позволяет судить о том, является ли популяция *панмиктической*, то есть соблюдается ли в ней принцип случайности скрещивания вне зависимости от генотипов особей.

Важными практическими задачами являются анализ спектров и частот распределения в отдельных популяциях мутантных аллелей, ассоциированных с определенными наследственными заболеваниями, и выявление среди них мажорных мутаций.

Задание 44 Фенокопии и генокопии

Эталон ответа Фенокопия – ненаследственное изменение фенотипа организма, вызванное действием определённых условий среды и копирующее проявление какого-либо известного наследственного изменения – мутации – у этого организма.

Генокопия – возникновение сходных фенотипических признаков под влиянием генов, расположенных в разных участках хромосомы или в разных хромосомах

Задание 45 Тератогенез (механизмы, факторы, клинические проявления)

Эталон ответа Тератогенез – формирование аномалий и уродств у человека в результате нарушений процесса эмбрионального развития, обусловленных как генетическими факторами (мутации), так и неблагоприятными влияниями на плод (внутриутробная инфекция и др.)

К основным механизмам тератогенеза на тканевом уровне относятся гибель отдельных клеточных масс, замедление распада и рассасывания клеток, отмирающих в ходе нормального эмбриогенеза, нарушение адгезии тканей. К основным клеточным механизмам тератогенеза относятся изменения размножения, миграции и дифференцировки клеток.

Задание 46 Плейотропия

Эталон ответа Плейотропия – множественность проявления действия гена, т.е. влияние одного гена на несколько фенотипических признаков. Гены, влияющие на множественные фенотипы, называются плейотропными генами. Плейотропию не следует путать с полигенными признаками, при которых несколько генов сочетаются, что приводит к одному фенотипу.

Одним из примеров плейотропии у человека является фенилкетонурия (ФКУ): дефект в гене РАН приводит к множественным фенотипическим признакам, связанным с фенилкетонурией, включая умственную отсталость, экзему и дефекты пигментации, которые делают кожу у пораженных людей более светлой.

Задание 47 Оснащение МГК

Эталон ответа Кабинет врача-генетика оснащается специальной мебелью (столы для осмотра), ростометром, тонометром, термометром, измерительной лентой, очистителем воздуха, ширмой, весами, стетофонендоскопом, контейнерами для отходов и стерилизации/дезинфекции, персональным компьютером, пеленальным столиком; Процедура оснащается столами для осмотра/терапевтических процедур, тележками, холодильником, мебелью для хранения лекарств, системой дезинфекции и очищения воздуха, тонометром, термометрами, стетоскопом, жгутом для конечностей, контейнерами для отходов или стерилизации/дезинфекции, штативом для пробирок, рабочим столом и персональным компьютером; Кабинет мониторинга врожденных пороков развития: то же, что и для кабинета врача-генетика; Цитогенетическая лаборатория: микроскопы, анализатор биочипов, ламинарный бокс, стерилизатор, система дистилляции воды, морозильная камера, холодильник, центрифуги, микроаналитические весы, рН-метр, водяные бани, термостат, сушильный шкаф, устройство для сушки предметных стёкол, системы дезинфекции помещения и очистки воздуха, вытяжной шкаф, пипетки, микропипетки, контейнеры для отходов и

стерилизации/дезинфекции, штатив для пробирок, инкубатор для гибридизации/денатурации, встряхиватель, рабочие места врачей, персональные компьютеры со специальным ПО для анализа изображений, полученных при кариотипировании и др. методах диагностики, лабораторная мебель;

Задание 48 Взаимосвязь МГК с другими медицинскими учреждениями

Эталон ответа МГК взаимодействуют со многими медицинскими учреждениями и специалистами:

с женской консультацией: консультирование беременных женщин во время прохождения пренатального скрининга;

- с детскими поликлиниками и больницами: консультирование родителей детей с выявленным наследственным заболеванием или подозрением на него;
- с крупными многопрофильными больницами: консультирование пациентов, пребывающих на лечении в таких учреждениях, по запросам других медицинских специалистов;
- с любыми другими медицинскими учреждениями, в т.ч. частными клиниками при подозрении специалистом наследственной патологии

Задание 49 Добровольное страхование

Эталон ответа Добровольное медицинское страхование (ДМС) – разновидность страхования, при которой работодатель берет на себя обязанности оплачивать врачебную помощь, которая оказана сотруднику. ДМС проводится исключительно при желании гражданина на основе договора, заключенного между страхователем и страховщиком. Договор добровольного медицинского страхования является исключительно гражданско-правовой сделкой и регулируется гражданским кодексом РФ (ст. 934. Договор личного страхования).

В отличие от ОМС, которое обеспечивает бесплатную медпомощь, полис ДМС – платная услуга.

Задание 50 Пациент-девочка 2,5 лет. С 3 дня жизни рецидивирующие эпизоды рвоты, спутанности сознания. Наблюдается неврологом в связи с задержкой развития. В крови отмечается метаболический ацидоз. ТМС крови: СЗ повышен, аминокислоты в моче – повышение метилмалоновой кислоты

1)Предположительный диагноз.

2) Методы лечения

3) Методы реабилитации

Эталон ответа

1)Метилмалоновая ацидурия

2) назначение низкобелковой диеты

3) С целью компенсации дефицита белка, показано назначение специализированных продуктов лечебного питания не содержащих метионин, валин, изолейцин

Задание 51 Пациент – девочка 20 дней жизни. Находится в АРО с клиникой полиорганной недостаточности. В возрасте 5 суток жизни состояние ребенка резко ухудшилось за счет нарастания неврологической симптоматики в виде синдрома угнетения ЦНС, генерализованных судорог В крови отмечается метаболический лактат-ацидоз. В моче пациента повышена концентрация 3-гидроксипропионовая кислота

1)Предположительный диагноз.

- 2) Методы лечения
- 3) Методы реабилитации

Эталон ответа

- 1) Метилмалоновая ацидурия
- 2) назначение низкобелковой диеты
- 3) С целью компенсации дефицита белка, показано назначение специализированных продуктов лечебного питания не содержащих метионин, валин, изолейцин

Задание 52 Пациент - мужчина 30 лет. Жалобы на бесплодие. В детстве частые респираторные заболевания, синуситы. Проводились пункции верхнечелюстных пазух. По данным спермограммы – азооспермия

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы реабилитации

Эталон ответа

- 1) Муковисцидоз
- 2) Преодоления проблемы бесплодия у данного пациента возможно с помощью биопсии тестисов и последующим проведением искусственного оплодотворения

Задание 53 С результатами неонатального скрининга. Мальчик 8 дней жизни. Жалобы на желтушность кожных покровов, срыгивание, жидкий стул. По результатам неонатального скрининга: общая галактоза крови 27 мг/дл

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы лечения

Эталон ответа

- 1) Галактоземия
- 2) Для лечения больных используются специализированные смеси на основе изолята соевого белка, гидролизатов казеина, безлактозные молочные смеси

Задание 54 Пациент - девочка 9 лет. Жалобы: на низкий рост. Объективно: 104см/18кг, птоз двусторонний, антимонголоидный разрез глаз, крыловидные складки на шее, вальгусная деформация локтевых суставов.

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы реабилитации

Эталон ответа

- 3) Синдром Шерешевского - Тернера
- 4) Консультация эндокринолога, невролога; назначение симптоматической терапии

Задание 55 Пациент - 1,5 мес. Жалобы: плохая прибавка в весе, сниженный аппетит, срыгивание. Родился с клинической врожденной кишечной непроходимостью. Наложена илеостома. По стому определяется водянистое кишечное содержимое с жирным блеском. В течение последней недели отмечается кашель, температура нормальная. Со слов мамы кожа ребенка имеет выраженный соленый вкус

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы лечения

Эталон ответа

- 1) Муковисцидоз

2) Заместительная ферментная терапия пациенту назначается пожизненно; антибактериальная терапия применяется при каждом ОРВИ и при обострении бронхолегочного процесса

Задание 56 На приеме ребенок 5 лет - телекант, гетерохромия радужки и волос на голове, нейросенсорная тугоухость III-IV степени. В родословной - у матери седая прядь, у брата тугоухость.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

3) Методы профилактики

Эталон ответа

1)Синдром Ваарденбурга

2) Симптоматическая терапия

3) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 57 Пациент – мальчик 4 года. Жалобы на сухость и шелушение кожи.

Объективно: кожа сухая с большими темными чешуйками и выраженным гиперкератозом в области разгибательных поверхностей локтевых и коленных суставов.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

3) Методы профилактики

.

Эталон ответа

1)Вульгарный ихтиоз

2)Диагноз ставится на основании клиники

Задание 58 Пациент - ребенок 2 года. Объективно: выраженная задержка психомоторного развития, судороги, мышечный гипертонус, скрученные ломкие волосы.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения

Эталон ответа

1)Синдром Менкеса

2)Назначение витаминов группы А,Е,В,С и никотиновая кислота. Препараты, обладающие липотропным действием.

Задание 59 Пациент 9 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития, приступы немотивированного смеха. Объективно: микробрахцефалия, макростомия, мышечная гипотония, походка по типу «механической куклы»

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика.

Эталон ответа:

1)Синдром Ангельмана

2)Симптоматическая терапия

3) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 60 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоИРТ-90 нг/мл, ретестИРТ-50 нг/мл, хлориды пота-75 ммоль/л

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

Эталон ответа:

1)Муковисцидоз

2) Заместительная ферментная терапия пациенту назначается пожизненно; антибактериальная терапия применяется при каждом ОРВИ и при обострении бронхолегочного процесса

Задание 61 Пациент – новорожденный. Объективно: масса тела 2400г, низко посаженные, деформированные ушные раковины, долихоцефалия, микрогения, короткие глазные щели, микростомия, флексорное положение пальцев рук, паховая грыжа, ВПС. Из анамнеза – беременность протекала с многоводием, отмечалась слабая активность плода, на УЗИ – единственная артерия пуповины, маленькая плацента.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика .

Эталон ответа:

1)Синдром Патау

2) Симптоматическая терапия

3) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 62 Пациент - беременная 40 лет, срок беременности 18 недель, данная беременность 3 (1 и 2 – медикаментозные аборты). Консультируется по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Выявлены УЗИ маркеры: водянка плода, ТВП-8мм, уровень РАРР-А-0,49МоМ, β -ХГЧ-1,11МоМ.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) ОЗ5.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.

2) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 63 Пациент - мальчик 12 лет. Жалобы на боли в ногах, приступы сердцебиения. Объективно: долихостеномелия, грудной кифосколиоз, гиперэластичность кожи, «папиросные» рубцы на голеньях и в области коленных суставов, гиперподвижность крупных и мелких суставов, продольное плоскостопие.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения .

Эталон ответа:

1)Синдром Элерса-Данлоса

2) Элькар, Кудесан, Массаж, ЛФК

Задание 64 Пациент - девочка 7 лет. Жалобы на жидкий зловонный стул, вздутие живота, потерю веса. Из анамнеза: первые симптомы с 11 мес. после расширения питания, со слов жидкий стул возникает после употребления хлеба, печенья. Объективно: 100см/12кг, кожа бледная, мышечная гипотония, большой живот

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Целиакия

2)безглютеновая диета

Задание 65 Пациент - новорожденная на 5е сутки отказ от еды, рвота, судороги, на 6е сутки в АРО метаболический кетоацидоз и гипогликемия, на 7е сутки – дегидратации, прогрессирующая летаргия. Объективно: от пациента исходит специфический сладковатый запах.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа

1)Болезнь «кленового сиропа» (Лейциноз)

2) Специальная диета: белковая пища заменяется белковыми гидролизатам, не содержащими валина, изолейцина, лейцина; Кофакторная терапия; терапия левокарнитином

Задание 66 Пациент - мужчина 20 лет. Бесплодный брак - 5 лет. Объективно: 186см/108кг, телосложение по женскому типу, гинекомастия, красные стрии на животе, гипоплазия яичек.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики .

Эталон ответа:

3) Синдром Кляньфельтера

4) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 67 Пациент – новорожденная, срочные роды. Объективно: 2600г/48см, микробрахицефалия, синофриз, длинные загнутые ресницы, деформированные ушные раковины; маленький нос, микрогения, тонкая верхняя губа, рот в виде полумесяца, маленькие кисти и стопы, клинодактилия V пальцев кистей.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечение

3) Методы профилактики.

Эталон ответа:

4) Корнеллия де Ланге

5) Симптоматическая терапия

6) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 68 Пациент – новорожденный. Объективно: микроцефалия, скошенный лоб, гипотелоризм, микрофтальмия, расщелина губы и неба, низко посаженные и деформированные ушные раковины, полидактилия постаксиальная, «стопа-качалка», ВПС, микропенис, крипторхизм двусторонний.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Синдром Эдварса

2) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 69 Пациент – новорожденный. Объективно: доношенный, 2800г/48см, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, мышечная гипотония, лунообразное лицо, гипертелоризм, плач ребенка, напоминающий кошачье мяуканье.

1) Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Синдром Лежена (Синдром «кошачьего крика»)

2) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 70 Пациент 9 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития. Объективно: светлые волосы, голубые глаза, долихостеномелия, воронкообразная грудная клетка, гипермобильность суставов, арахнодактилия, сублюксация хрусталиков.

1)Предположительный диагноз

2)Методы лечения.

Эталон ответа:

3) Синдром Марфана

4) Симптоматическая терапия; хирургические вмешательства

Задание 71 Пациент – ребенок 5 лет, направлен с целью уточнения диагноза. Из анамнеза: нейросенсорная тугоухость III-IV, гематурия, протеинурия. Объективно: психофизическое развитие соответствует возрасту, фенотип без особенностей.

1)Предположительный диагноз.

2) Методы лечения

3) Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Q87.8 Синдром Альпорта

2) симптоматическое, консультация и коррекция состояния врачами-специалистами (нефролог, сурдолог, офтальмолог и т.д)

3) Прогноз потомства в данной семье: консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 72 Пациент - мальчик 4х лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки. Объективно: псевдогипертрофия икроножных мышц, гиперлордоз поясничного отдела позвоночника, затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1) G 71.0 Мышечная дистрофия

2) -Симптоматическое, используются физиотерапевтические методы, ортопедическая коррекция. Цель - поддержание мышечной силы, предупреждение развития контрактур, деформаций суставов.

Наблюдение врачей - специалистов в соответствии с жалобами и выявленными нарушениями

Задание 73 Пациент - девочка 4х лет. Из анамнеза: до 1,5 лет развитие соответствовало возрасту, затем регресс психомоторного развития. Объективно: умственная отсталость, стереотипные движения в виде «сжимания и мытья рук»

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1)МКБ-10: F 84.2 Синдром Ретта

2) Это генетическое заболевание, состоящее из четырёх этапов, требующее реабилитации и ежедневной работы со специалистом по сохранению и приобретению новых навыков как моторных (ходьба), так и социопсихических..

Задание 74 Пациент - девочка 4 года. Жалобы на боли в костях, частые переломы, большой живот. Объективно: 104см/16кг, кожа бледная, большой живот, гепатоспленомегалия, выраженная венозная сеть. ОАК: анемия тромбоцитопения лейкопения.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) E 83.0 Болезнь Гоше

2) Ферментзаместительная терапия; консультации узких специалистов

Задание 75 Пациент - мальчик 3 года. Жалобы на задержку психоречевого развития, уход от общения. Объективно: 118см/22кг, большая голова с высоким и широким лбом, длинное лицо с увеличенным подбородком, уши большие, кисти и стопы широкие, дистальные фаланги пальцев также широкие, гипермобильность суставов и гиперэластичность кожи. Ребенок не контактный, с признаками аутизма.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Q 99.2 Синдром Мартина - Белла (синдром ломкой X-хромосомы)

2) Специфических методов лечения нет. Коррекция симптомов с помощью когнитивно-поведенческой терапии, специфического обучения, медикаментов

(применение психостимуляторов, ноотропов – лечение и коррекцию состояния проводят невропатологи и психиатры), ЛФК; и методы реабилитации: зависит от эффективности коррекции состояния, т.к. специфических методов лечения нет. Наблюдение невропатолога и психиатра для коррекции состояния.

Задание 76 Пациент – Ребенок 5 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития. Объективно: 104см/16кг, тонкие редкие короткие волосы, длинный грушевидный нос, длинный фильтр, тонкая верхняя губа и большие оттопыренные уши, веретенообразные пальцы рук.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы реабилитации .

Эталон ответа:

1) Синдром Лангера-Гидиона

2) методы реабилитации: зависит от эффективности коррекции состояния, т.к. специфических методов лечения нет. Наблюдение невропатолога и психиатра для коррекции состояния.

Задание 77 На приеме в МГЦ мальчик 6 лет. Жалобы: на низкий рост. Объективно: 104см/18кг, птоз двусторонний, антимонголоидный разрез глаз, низко посаженные ушные раковины, низкий рост волос на затылке, крыловидные складки на шее, вальгусная деформация локтевых суставов, правосторонний крипторхизм.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Q 87.1 Синдром Нунан

2) Наблюдение врачей- специалистов. При необходимости проводится заместительная терапия андрогенами. При крипторхизме показано низведение яичка

Задание 78 Пациент – ребенок 1,5 года. Объективно: на коже туловища и подмышечной области пятна цвета «кофе с молоком» (5-40 мм), на радужной оболочке узелки Лиша.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Q85.0 Нейрофиброматоз

2) При НФ-I симптоматическое: оперативное лечение опухолей, противоэпилептическая терапия в случае появления эпилептических приступов, корректоры поведения, ноотропные препараты в случаях задержки развития, лечение костных деформаций, улучшение минерализации костной ткани.

Задание 79 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-12,8мг%, ретест ФА-33,4мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика .

Эталон ответа:

1) E70 Фенилкетонурия

2) Специализированная диетотерапия без фенилаланина: консультация узких специалистов; контроль уровня ФА

Задание 80 Пациент - мальчик 3,5 лет. Жалобы на периодическое повышение температуры тела до 40,5, со слов мамы не потеет, в 1,5 и 2,5 года судорожный припадок в летний период. Объективно: большой лоб, редкие волосы, брови и ресницы, кожа тонкая сухая, гиподонтия, зубы конической формы, множественный кариес, тонкие дистрофичные ногти, задержка психического развития.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика.

Эталон ответа:

1) E 75.2 Болезнь Фабри

2) заместительная терапия, симптоматическое лечение (снижение болевого синдрома, стабилизация состояния ССС и нефрологических осложнений); Консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики. Повторный риск рождения больного сына у женщины-носительницы мутантного аллеля X- сцепленного рецессивного заболевания составляет 50%., риск рождения девочки- носительницы- 50%.

Задание 81 Пациент - новорожденная девочка. Объективно: лимфатический отек кистей и стоп, птеригиум шеи, эпикант, антимоногоидный разрез глаз, ВПС, подковообразная почка.

1)Предположительный диагноз.

1) Методы лечения и профилактика.

Эталон ответа:

1) Синдром Шерешевского -Тёрнера

2) стимуляции роста тела анаболическими стероидам
-эстрогенизация (назначение женских половых гормонов); консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 82 Пациент - мальчик 5 лет. Объективно: 104см/15кг, круглое лицо, клиновидный рост волос на лбу, гипертелоризм, широкая переносица, короткий нос с вывернутыми ноздрями, широкий фильтр, шалевидная мошонка, крипторхизм.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

Эталон ответа:

1) Q 87.1 Синдром Аарскога

2) Симптоматическое лечение (хирургическая, ортодонтическая коррекция, применение терапии гормоном роста) Консультация узких специалистов

Задание 83 Пациент - девочка 5 лет. Жалобы на судороги, снижение интеллекта. Объективно: на лице в области щек единичные розовые папулы, на теле 3 депигментированных «перистых» пятна.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы лечения и реабилитация.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Туберозный склероз

2) Специфического лечения не существует, симптоматическая терапия, коррекция состояния врачами-специалистами (антиэпилептическая терапия, гормональная терапия)

Задание 84 Пациентка 34 лет. жалоб не предъявляет, направлена акушером гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 2я, срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию.

Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР-66, ЧСС-162, ТВП-1,7, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-норма, регургитации-нет; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,16МоМ, β -ХГЧ-0,59МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 18 - 1:132.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1) Биохимические отклонения, выявленные при антенатальном обследовании

Матери

2)Консультация врача-генетика в МГК; Проинформировать пациентку о наличии метода-НИПС.

Задание 85 Пациент - беременная 32 года, жалоб не предъявляет, направлена акушером гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра.

Данная беременность 1я, срок 14-15 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12-13нед, КТР-66, ЧСС-155, ТВП=2,0, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-норма, регургитации-нет; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,23МоМ, β -ХГЧ-0,36МоМ.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1) Биохимические отклонения, выявленные при антенатальном обследовании

Матери

2)Консультация врача-генетика в МГК; Проинформировать пациентку о наличии метода-НИПС

Задание 86 Пациент - мужчина 25 лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки, трудности при подъеме по лестнице. Объективно - псевдогипертрофии икроножных мышц, выраженный лордоз поясничного отдела, «утиная походка», затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) G 71.0 Мышечная дистрофия

2) Симптоматическое, используются физиотерапевтические методы, ортопедическая коррекция. Цель - поддержание мышечной силы, предупреждение развития контрактур, деформаций суставов.

Наблюдение врачей - специалистов в соответствии с жалобами и выявленными нарушениями

Задание 87 Пациент - новорожденная, 14 сутки, направлена в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоОПГ- 337,5 нмоль/, ретестОПГ- 609,3 нмоль/л.

Объективно: масса тела 340г, фенотипически без особенностей.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика

Эталон ответа:

1) E25 Аденогенитальный синдром

2) - Наблюдение врача – эндокринолога(назначение глюкокортикоидов, замещение дефицита кортизола и подавление избыточной секреции АКТГ)

Консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 88 Пациент - женщина 45 лет. Жалобы на быструю утомляемость, слабость, ухудшение памяти и внимания, дрожание пальцев рук. Объективно: дизартрия, гиперкинезы, интенционный тремор. Лабораторно: гипоцерулоплазминемия, гипоальбуминемия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и реабилитация

Эталон ответа:

1) E 83.0 Болезнь Вильсона-Коновалова

2)- Диета № 5 — с ограничением меди до 1 мг в сутки — исключение шоколада, орехов, сухофруктов, раков, печени, цельной пшеницы. Патогенетическое лечение направлено на выведение меди из организма. Для этого применяются комплексообразующие соединения: тиолы, пеницилламин. При максимально раннем начале терапии прогноз благоприятный, улучшается общее самочувствие, снижаются уровни АЛТ и АСТ в сыворотке крови, уменьшается выраженность гепатита и стеатоза в ткани печени, фиброз практически не прогрессирует. В случае позднего начала терапии прогноз менее благоприятен: Возможны декомпенсация цирроза печени, развитие фульминантной печеночной недостаточности, прогрессирование неврологической симптоматики, летальный исход.

Задание 89 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоТТГ-184,4 мкЕд/мл, ретестТТГ-291,2 мкЕд/мл. Объективно: масса тела 4200г, кожа сухая, пастозная, желтушная, лицо отечное, язык большой, отеки кистей и стоп, голос низкий.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и диспансерное наблюдение.

Эталон ответа:

3) Врожденный первичный гипотиреоз

4) Консультация генетика с уточнения генетической этиологии заболевания; 1й год ТТГ и Т4 свободный 1р/2-3 мес., После каждого изменения дозы, контроль ТТГ через 2 мес; УЗИ сразу после постановки диагноза, далее 1р/в 1-2 года; оценка динамики роста; скинтиграфия ЩЖ

Задание 90 Пациент - девочка 3 лет. Жалобы на повышенную утомляемость, бледность, головокружение, снижение аппетита. Объективно: легкая иктеричность кожи и склер, боли преимущественно в левом подреберье, спленомегалия. В анализе крови - Hb-75 г/л, Эр-2,9, ЦП-0,9, Рет-52%, лейко-10,2, Э-2, п/я-4, с/я-52, лимф-37, СОЭ-20. Из анамнеза: мать здорова, у отца периодически отмечается желтушное окрашивание склер.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения .

Эталон ответа:

3) Талассемия

4) Трансфузионная терапия (переливания эритроцитной массы) по показаниям.

Хелаторная терапия (на удаление избытка железа из организма). Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток Спленэктомия

Задание 91 Пациент - новорожденная девочка. Объективно: гипертелоризм, клювовидный нос, асимметрия черепа, низко расположенные деформированные ушные раковины с преаурикулярными складками, задержка психомоторного развития. На УЗИ - гипоплазия почки.

1)Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1)Синдром Вольфа-Хиршхорна

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 92 Пациент - мужчина 53 лет. Жалобы: на изменение походки и почерка, непроизвольные движения руками и головой. Объективно: хореические гиперкинезы конечностей, усиливающиеся при целенаправленном действии. Походка неуверенная, шаркающая, речь затруднена. Родословная отягощена по линии матери в 3х поколениях.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы реабилитации и профилактика

Эталон ответа:

1)Болезнь Генгтингтона

2) Врачом - неврологом проводится лечение (для коррекции хореи - применение нейролептиков, тетрабеназина или клоназепама; для коррекции дистонии - ЛФК, инъекции ботулиническим токсином; для коррекции раздражительности - нейролептики, ингибиторы обратного захвата серотонина; для коррекции брадикинезии и акинетико-ригидного синдрома- леводопа или амантадин).

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 93 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-3,6мг%, ретест ФА-6,44мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1)Фенилкетонурия

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 94 Пациентка 32 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 1я, срок 16-17 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12нед, КТР-49, ЧСС-157, ТВП-2,3, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-реверс; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,53МоМ, β-ХГЧ-2,87МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:90.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1) ОЗ5.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.

2) Инвазивная пренатальная диагностика консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 95 Пациент - ребенок 4х лет. Жалобы на увеличение живота, отставание в психофизическом развитии, шаткую походку, судороги. Объективно: 98/14, большой живот, гепатоспленомегалия, мышечная гипотония, атаксия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики .

Эталон ответа:

1) Болезнь Ниманна — Пика

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики -Выявления характерных мутаций в генах SMPD1, NPC1 и NPC2

Задание 96 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-3,6мг%, ретест ФА-6,44мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

1)Предположительный диагноз: МКБ-10:

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1) E70 Фенилкетонурия

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 97 Пациентка 37 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер -5я, срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР-67, ЧСС-156, ТВП-3,1, кости носа визуализируются; сывороточные маркеры - уровень

PAPP-A-0,54МоМ, β -ХГЧ-0,35МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:50.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) О35.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.

2) Инвазивная пренатальная диагностика консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 98 Пациент - мужчина 23 лет. Жалобы на периодические мучительные боли и жжение в кистях и стопах, повышение температуры до 37,2-37,4, сильную усталость и слабость. При осмотре в области пупка визуализируется ангиокератома. Лабораторно гипохромная микроцитарная анемия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) E75.2 болезнь Фабри

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики. ДНК-диагностика на наличие мутаций в гене GLA

Задание 99 Пациент – ребенок 6 мес, масса при рождении-4400г, длина 54см. Объективно: микроцефалия, макроглоссия, спленомегалия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Q87.3 Синдром Беквита-Видемана

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 100 Пациент - ребенок 2х лет. Жалобы на задержку психофизического развития. Объективно: низкий рост, телосложение диспропорциональное с относительно длинными конечностями и коротким туловищем, грубые черты лица -запавшее переносье, густые сросшиеся брови, полные губы, большой язык, гипертрихоз, кифосколиоз, воронкообразная деформация грудной клетки, большой живот, гепатоспленомегалия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1)Мукополисахаридоз

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

ПК-3

Задания закрытого типа

Задание 1. Выберите один правильный ответ

Санитарно-гигиенические и противоэпидемические мероприятия проводятся с целью:

- 1) своевременного оказания населению медицинской помощи
- 2) сохранения и укрепления здоровья населения, а также профилактики инфекционных болезней и ликвидации эпидемических очагов
- 3) недопущения распространения инфекционных болезней
- 4) предупреждения возникновения и распространения инфекционных заболеваний среди населения
- 5) *Эталон ответа* - недопущения распространения инфекционных болезней

Задание 2. Выберите один правильный ответ

Специфическую профилактику инфекционных заболеваний проводит:

- 1) медицинская служба
- 2) коммунально-техническая служба
- 3) комендантская служба
- 4) противопожарная и инженерная служба
- 5) служба торговли и питания

Эталон ответа - медицинская служба

Задание 3. Выберите один правильный ответ

Дезинфекцию квартирных очагов осуществляет:

- 1) медицинская служба.
- 2) коммунально-техническая служба
- 3) комендантская служба
- 4) противопожарная и инженерная служба
- 5) служба торговли и питания

Эталон ответа - медицинская служба

Задание 4. Выберите один правильный ответ

Если регистрируются повторные случаи заболеваний ООИ, санитарно-эпидемическое состояние территории оценивается:

- 1) неустойчивое
- 2) неблагоприятное
- 3) удовлетворительное
- 4) чрезвычайное
- 5) неудовлетворительное

Эталон ответа - неудовлетворительное

Задание 5. Выберите один правильный ответ

Определение «дезинфекция» считается верным:

- 1) уничтожение насекомых переносчиков инфекционных болезней
- 2) уничтожение грызунов – источников возбудителей инфекционных болезней
- 3) уничтожение в окружающей среде возбудителей инфекционных болезней
- 4) изоляционные и противоэпидемические мероприятия, направленные на локализацию и ликвидацию ОБП
- 5) ограничительные мероприятия и усиленное медицинское наблюдение, направленные на предупреждение распространения инфекционных болезней.

Эталон ответа - уничтожение в окружающей среде возбудителей инфекционных болезней

Задание 6. Выберите один правильный ответ

Аварийно-спасательные службы и формирования создаются на

- 1) Постоянной основе
- 2) Все ответы правильные
- 3) Все ответы неправильные
- 4) Конституционной основе
- 5) Гуманитарной основе

Эталон ответа - Постоянной основе

Задание 7. Выберите один правильный ответ

Определение «дезинсекция» считается верным:

- 1) уничтожение насекомых переносчиков инфекционных болезней
- 2) уничтожение грызунов – источников возбудителей инфекционных болезней
- 3) уничтожение в окружающей среде возбудителей инфекционных болезней
изоляционные и противоэпидемические мероприятия, направленные на
локализацию и ликвидацию ОБП
- 4) ограничительные мероприятия и усиленное медицинское наблюдение,
направленные на предупреждение распространения инфекционных болезней
- 5) уничтожение патогенных вирусов

Эталон ответа - уничтожение насекомых переносчиков инфекционных болезней

Задание 8. Выберите один правильный ответ

Санитарно-гигиеническое состояние территории может быть:

- 1) удовлетворительным и неудовлетворительным
- 2) благополучным и неустойчивым
- 3) неблагополучным и чрезвычайным
- 4) хорошим, удовлетворительным, плохим
- 5) отличным, удовлетворительным, неудовлетворительным

Эталон ответа - удовлетворительным и неудовлетворительным

Задание 9. Выберите один правильный ответ

Определение «дератизация» считается верным:

- 1) уничтожение насекомых - переносчиков инфекционных болезней
- 2) уничтожение грызунов – источников возбудителей инфекционных болезней
- 3) уничтожение в окружающей среде возбудителей инфекционных болезней
- 4) изоляционные и противоэпидемические мероприятия, направленные на
локализацию и ликвидацию ОБП
- 5) ограничительные мероприятия и усиленное мед. наблюдение, направленные на
предупреждение распространения инфекционных болезней

Эталон ответа - уничтожение грызунов – источников возбудителей инфекционных
болезней

Задание 10. Выберите один правильный ответ

Основными способами проведения дезинсекции являются:

- 1) биологический и химический
- 2) химический и физический
- 3) физический и биологический
- 4) механический и химический
- 5) термический и биологический

Эталон ответа - термический и биологический

Задание 11. Выберите один правильный ответ

Основным принципом организации санитарно-противоэпидемического обеспечения
населения в ЧС является:

- 1) государственный характер санитарно-эпидемиологической службы, постоянная готовность ее сил и средств к санитарно-противоэпидемическому обеспечению населения
- 2) единый подход к организации санитарно-противоэпидемических мероприятий
- 3) дифференцированный подход к формированию сил и средств
- 4) взаимодействие с органами и учреждениями других ведомств
- 5) обучение населения поведению в очагах химического и радиологического заражения

Эталон ответа - государственный характер санитарно-эпидемиологической службы, постоянная готовность ее сил и средств к санитарно-противоэпидемическому обеспечению населения

Задание 12. Выберите один правильный ответ

К техногенным катастрофам относят

- 1) транспортные и производственные катастрофы
- 2) все ответы правильные
- 3) войны
- 4) терроризм
- 5) землетрясения

Эталон ответа - транспортные и производственные катастрофы

Задание 13. Выберите один правильный ответ

Основными способами проведения дератизации являются:

- 1) биологический и химический
- 2) химический и физический
- 3) физический и биологический
- 4) механический и химический
- 5) термический и биологический

Эталон ответа - механический и химический

Задание 14. Выберите один правильный ответ

В комбинированном очаге заражения санитарная обработка каких зараженных проводится в первую очередь:

- 1) заражённые РВ
- 2) заражённые ОВ
- 3) заражённые БС
- 4) все ответы правильные
- 5) заражённые особо опасными инфекциями

Эталон ответа - заражённые ОВ

Задание 15. Выберите один правильный ответ

К социальным ЧС относят

- 1) аварии на транспорте
- 2) сели
- 3) тайфуны
- 4) терроризм, наркомания, общественные беспорядки
- 5) транспортные катастрофы

Эталон ответа - терроризм, наркомания, общественные беспорядки

Задание 16. Выберите один правильный ответ

Основными направлениями деятельности санитарно-профилактических формирований по санитарно-гигиеническому и противоэпидемическому обеспечению являются:

- 1) проведение организационных и инженерно-технических мероприятий

- 2) осуществление контроля за проведением специфической и неспецифической профилактики инфекционных заболеваний
 - 3) обеспечение контроля за готовностью лабораторной базы
 - 4) поддержание постоянной готовности системы управления, сил и средств к работе в ЧС по санитарно-гигиеническому и противоэпидемическому обеспечению
 - 5) участие в государственной экспертизе в области защиты населения и территорий
- Эталон ответа* - поддержание постоянной готовности системы управления, сил и средств к работе в ЧС по санитарно-гигиеническому и противоэпидемическому обеспечению

Задание 17. Выберите один правильный ответ

Определение «карантин» считается верным:

- 1) уничтожение насекомых переносчиков инфекционных болезней
- 2) уничтожение грызунов – источников возбудителей инфекционных болезней
- 3) уничтожение в окружающей среде возбудителей инфекционных болезней
- 4) изоляционные и противоэпидемические мероприятия, направленные на локализацию и ликвидацию очага особо опасного заболевания
- 5) ограничительные мероприятия и усиленное мед. наблюдение, направленные на предупреждение распространения инфекционных болезней.

Эталон ответа - изоляционные и противоэпидемические мероприятия, направленные на локализацию и ликвидацию очага особо опасного заболевания

Задание 18. Выберите один правильный ответ

Основными задачами санитарно-эпидемиологического надзора за санэпидобстановкой на муниципальном уровне являются:

- 1) осуществление санитарно-эпидемиологического надзора за объектами водоснабжения, питания, анализ заболеваемости инфекционными заболеваниями
- 2) обучение населения поведению в очагах химического и радиологического загрязнения
- 3) проведение эпизоотологического мониторинга
- 4) проведение внеплановой иммунизации
- 5) участие в проектировании объектов

Эталон ответа - осуществление санитарно-эпидемиологического надзора за объектами водоснабжения, питания, анализ заболеваемости инфекционными заболеваниями

Задание 19. Выберите один правильный ответ

Определение «обсервация» считается верным:

- 1) уничтожение насекомых переносчиков инфекционных болезней
- 2) уничтожение грызунов – источников возбудителей инфекционных болезней
- 3) уничтожение в окружающей среде возбудителей инфекционных болезней
- 4) изоляционные и противоэпидемические мероприятия, направленные на локализацию и ликвидацию очага инфекционного заболевания
- 5) медицинское наблюдение за изолированными в специальном

Эталон ответа - медицинское наблюдение за изолированными в специальном помещении здоровыми людьми, имевшими контакт с больными особо опасными

Задание 20. Выберите один правильный ответ

Укажите основные элементы санитарно-обмывочного пункта (СОП)

- 1) склад заражённой одежды
- 2) гараж
- 3) продуктовый склад
- 4) склад горючесмазочных материалов

5) контрольно-распределительный пункт, площадка частичной специальной обработки, площадка частичной специальной обработки, обмывочная

Эталон ответа - контрольно-распределительный пункт, площадка частичной специальной обработки, площадка частичной специальной обработки, обмывочная

Задание 21. Выберите один правильный ответ

Режим обсервации вводится на срок:

- 1) на два инкубационных периода соответствующего инфекционных заболеваний
- 2) с момента изоляции последнего больного и окончания дезинфекции в очаге заражения
- 3) на максимальный инкубационный период соответствующего инфекционного заболевания
- 4) на один инкубационный период инфекционного заболевания
- 5) на две недели

Эталон ответа - на максимальный инкубационный период соответствующего инфекционного заболевания

Задание 22. Выберите один правильный ответ

Основными задачами санитарно-эпидемиологического надзора на объектовом уровне являются:

- 1) подготовка общей практики по вопросам особенностей радиационных поражений, отравлений и инфекционной патологии в ЧС
- 2) перевод объекта на режим работы в условиях ЧС, организация работы специализированных формирований объекта, защита персонала, материальных средств, слежение за состоянием здоровья и работоспособности работающих на объекте
- 3) контроль за трудовой дисциплиной
- 4) проведение профилактических мед.осмотров
- 5) оценка освещенности объекта

Эталон ответа - перевод объекта на режим работы в условиях ЧС, организация работы специализированных формирований объекта, защита

Задание 23. Выберите один правильный ответ

Режим карантина вводится на срок:

- 1) на два инкубационных периода соответствующего
- 1) инфекционного заболевания
- 2) с момента изоляции последнего больного и окончания дезинфекции в очаге заражения
- 3) на максимальный инкубационный период соответствующего инфекционного заболевания
- 4) на 10 дней
- 5) на две недели

Эталон ответа - на максимальный инкубационный период соответствующего инфекционного заболевания

Задание 24. Выберите один правильный ответ

Укажите вспомогательные элементы санитарно-обмывочного пункта (СОП)

- 1) гараж
- 2) подвал
- 3) склад горюче-смазочных материалов
- 4) склад заражённой одежды, склад обменного фонда одежды, медицинский пункт, хозяйственная кладовая

5) пункт приёма верхней одежды

Эталон ответа - склад заражённой одежды, склад обменного фонда одежды, медицинский пункт, хозяйственная кладовая

Задание 25.. Выберите один правильный ответ

Укажите ЧС природного характера:

- 1) терроризм
- 2) эпидемии
- 3) взрывы на шахте
- 4) ураганы, землетрясения
- 5) солнечное затмение

Эталон ответа - ураганы, землетрясения

ПК-3

Задания открытого типа

Задание 26. Вопрос для собеседования. Расскажите, когда объявляют режим повышенной готовности

Эталон ответа: Режим повышенной готовности объявляют при ухудшении указанной обстановки и получении прогнозных данных о возможности возникновения ЧС.

Задание 27. Вопрос для собеседования. Расскажите когда объявляют режим ЧС.

Эталон ответа: Режим чрезвычайной ситуации объявляют при возникновении ЧС и принятия мер по ее ликвидации.

Задание 28. Вопрос для собеседования. Скажите, что обозначает аббревиатура ВСМК.

Эталон ответа: ВСМК – это Всероссийская служба медицины катастроф.

Задание 29. Вопрос для собеседования. Назовите 2-3 задачи ВСМК.

Эталон ответа: Основными задачами ВСМК являются: -

выявление потенциальных источников ЧС, прогнозирование и оценка развития возможных медико-санитарных последствий ЧС, организация проведения комплекса мероприятий по медицинской защите населения; - организация планирования мероприятий по медико-санитарному обеспечению населения в зонах возможных ЧС; разработка и внедрение в практику здравоохранения организационных, методических и научных основ медицинского обеспечения населения в ЧС и другие.

Задание 30. Вопрос для собеседования. Перечислите, что обязаны знать и уметь делать врачи в условиях ЧС.

Эталон ответа: Врачи всех специальностей при работе в ЧС обязаны:

- уметь оценивать общую, медико-тактическую, санитарно-эпидемиологическую, радиационно-химическую обстановку и производить необходимые расчеты;
- знать перечень организационно-медицинских мероприятий, которые необходимо выполнять в отношении пострадавших на догоспитальном этапе;
- быстро организовывать и эффективно осуществлять пострадавшим ЭМП по жизненным показаниям в очаге ЧС и в ходе эвакуации в ЛПУ;
- уметь организовывать защиту пострадавших от воздействия поражающих факторов ЧС и климатических факторов территории.

Задание 31. Вопрос для собеседования. Назовите основные мероприятия, которые выполняются в режиме повседневной деятельности.

Эталон ответа: В режиме повседневной деятельности выполняются:

- текущее планирование в части разработки плана медико-санитарного обеспечения населения при возникновении ЧС и отработка его элементов в ходе учебной деятельности;
- обучение различных категорий персонала здравоохранения к действиям в ЧС, совершенствование форм и методов контроля его готовности;
- организация и осуществление наблюдения за средой обитания населения и обстановкой на потенциально-опасных объектах;
- прогнозирование возможных ЧС, оценка их масштабов и медико-санитарных последствий.

Задание 32. Вопрос для собеседования. Назовите основные мероприятия, которые выполняются в режиме повышенной готовности.

Эталон ответа: В режиме повышенной готовности выполняются:

- приведение в готовность органов управления, сил и средств СМК к действиям в ЧС (оповещение и экстренный сбор руководящего состава СМК, перевод его на круглосуточный режим работы, усиление дежурнодиспетчерской службы, создание дополнительных оперативных групп, обеспечение последних транспортом и средствами мобильной связи);
- анализ причин, обусловивших введение этого режима, прогнозирование возможного развития обстановки, разработка и подготовка предложений по тактике использования сил и средств СМК;
- уточнение планов медико-санитарного обеспечения населения, планов действий в ЧС и основных положений взаимодействия.

Задание 33. Вопрос для собеседования. Перечислите основные мероприятия, которые выполняются в режиме ЧС и ликвидации ее последствий

Эталон ответа: В режиме ЧС и ликвидации ее последствий осуществляются:

- оповещение и экстренный сбор персонала формирований и учреждений СМК;
- ведение медицинской разведки и сбор информации об обстановке в районе ЧС, ее оценка и подготовка предложений по ликвидации возникших медико-санитарных последствий;
- введение в действие плана медико-санитарного обеспечения населения территорий (плана действий УЗ в ЧС) и их частных планов;
- немедленное выдвижение в зону ЧС оперативных групп ЦМК, формирований и учреждений СМК;
- оперативное проведение лечебно-эвакуационных мероприятий пострадавшим в ЧС и приведение в готовность ЛПУ к их массовому приему;
- проведение судебно-медицинской экспертизы погибших (при их наличии) и освидетельствования пострадавших;

- проведение санитарно-гигиенических и противоэпидемических мероприятий в очаге ЧС.

Задание 34. Вопрос для собеседования. Назовите принципы мобилизационной подготовки и мобилизации.

Эталон ответа: Принципами мобилизационной подготовки и мобилизации являются: - централизованное руководство;

- заблаговременность, плановость и контроль;
- комплексность и взаимосогласованность.

Задание 35. Вопрос для собеседования. Расскажите, что обозначает аббревиатура МПЗ.

Эталон ответа: МПЗ – это мобилизационная подготовка здравоохранения, Комплекс мероприятий, направленных на обеспечение готовности медицинских учреждений к работе и оказанию медицинской помощи населению в условиях военного времени. Данное направление работы является одним из важнейших направлений деятельности министерства здравоохранения.

Задание 36. Вопрос для собеседования. Назовите основную цель МПЗ.

Эталон ответа: Основной целью МПЗ является создание в мирное время медицинского потенциала, адекватного военным потребностям страны. Как правило, такая работа проводится строго в соответствии с планами, утвержденными руководителями соответствующих руководителей, и включает подготовку кадров, наличие необходимого оборудования, лекарственных препаратов и др.

Задание 37. Вопрос для собеседования. Назовите, что лежит в основе при комплексной катастрофы.

Эталон ответа: В основе комплексной катастрофы лежит совместное воздействие природных и «рукотворных» сил, а также катастрофы, задуманные человеком, в т.ч. – террористические акты. В целом такие катастрофы сопровождаются многочисленными жертвами среди мирного населения.

Задание 38. Вопрос для собеседования. Назовите главную цель терроризма.

Эталон ответа: Главная цель терроризма – посеять страх, ужас, панику у населения и вызвать среди него многочисленные потери. В качестве примеров таких актов можно привести факты взрывов жилых домов (в Москве, Волгодонске), захват заложников и др.

Задание 39. Вопрос для собеседования. Перечислите основные признаки терроризма.

Эталон ответа: Основными характеристиками терроризма являются: разновидность терактов по видам, способам и объектам применения; различный характер мотивации и планетарный масштаб деятельности; использование передовых технологий и отсутствие линии соприкосновения воюющих сторон; жестокий и бескомпромиссный характер терактов; высокий уровень организованности и конспирации террористов; сложность и трудность выявления терактов.

Задание 40. Вопрос для собеседования. Как различают теракты по месту реализации теракта.

Эталон ответа: По месту реализации различают теракты: на открытой местности, в закрытом помещении, в наземном, подземном, водном и воздушном транспорте.

Задание 41. Вопрос для собеседования. Перечислите особенности терактов.

Эталон ответа: Особенности терактов являются:

- непредсказуемость, внезапность и жестокость терактов;
- одномоментное возникновение большого числа пострадавших, требующих экстренной медицинской помощи;
- наличие среди пострадавших различных групп населения (женщины, мужчины, дети) с изолированными, сочетанными и комбинированными травмами, психологическими и психопатологическими реакциями;
- необходимость участия в оказании медицинской помощи различных специалистов с использованием специальной медицинской аппаратуры;
- зависимость использования организационно-тактических принципов оказания медицинской помощи пострадавшим от вида примененных террористами средств.

Задание 42. Вопрос для собеседования. Что обозначает аббревиатура РСЧС.

Эталон ответа: РСЧС – это единая государственная система предупреждения и ликвидации чрезвычайных ситуаций. РСЧС - государственная система, объединяющая в себе все необходимые органы управления, силы и средства для противодействия ЧС, создаваемые на разных уровнях. Такая система была создана в апреле 1992 года постановлением Правительства России в виде Российской системы предупреждения и ликвидации чрезвычайных ситуаций (РСЧС), а в декабре 1994 года преобразованная в Единую государственную систему предупреждения и ликвидации ЧС.

Задание 43. Вопрос для собеседования. Назовите основную цель создания РСЧС

Эталон ответа: Цель создания РСЧС – объединение усилий органов исполнительной власти всех уровней, руководителей организаций, предприятий и учреждений по созданию сил и средств для проведения эффективной деятельности в области предупреждения и ликвидации ЧС, оказание им

методической помощи и осуществление координационных функций при работах в очагах различных ЧС по ликвидации их последствий.

Задание 44. Вопрос для собеседования. Назовите 2-3 основные задачи РСЧС.

Эталон ответа: Основные задачи РСЧС:

- разработка и реализация законов и других документов, регулирующих вопросы защиты населения и территорий в ЧС;
- разработка и выполнение целевых и научно-технических программ, направленных на предупреждение ЧС и повышение устойчивости функционирования объектов экономики в этих условиях;
- обеспечение готовности органов управления, медицинских сил и средств различных министерств и ведомств, предназначенных для предупреждения и ликвидации ЧС;
- сбор, обработка информации в области защиты населения и территорий от ЧС, обмен ею и выдача практических рекомендаций по организации работы аварийно-спасательных формирований и др.

Задание 45. Вопрос для собеседования. Назовите режимы функционирования РСЧС.

Эталон ответа: Режимы функционирования РСЧС:

повседневной деятельности,
повышенной готовности
чрезвычайной ситуации.

Задание 46. Вопрос для собеседования. Расскажите когда действует режим повседневной деятельности.

Эталон ответа: Режим повседневной деятельности функционирует при нормальной производственно-промышленной, радиационной, химической, биологической, пожарной, гидрометеорологической обстановке и при отсутствии эпидемий, эпизоотий

Задание 47. Вопрос для собеседования. Какой размер территории, подвергшейся ЧС, у региональной ЧС

Эталон ответа: Региональная ЧС – это ЧС пределах субъекта РФ. К таким ЧС можно отнести весенние разливы реки, лесные пожары, охватившие несколько районов субъекта и др. К ликвидации таких ЧС привлекаются силы и средства региона.

Задание 48. Вопрос для собеседования. Какой размер территории, подвергшейся ЧС, у межрегиональной ЧС

Эталон ответа: Межрегиональная ЧС - это ЧС, которая охватывает 2 и более субъектов РФ. К таким ЧС можно отнести обширные лесные пожары, крупные наводнения, интенсивные выбросы в воздух различных химических отходов и др. К ликвидации таких ЧС привлекаются силы и средства нескольких регионов РФ.

Задание 49. Вопрос для собеседования. Какой размер территории, подвергшейся ЧС, у федеральной ЧС

Эталон ответа: Федеральная ЧС - это ЧС, которая охватывает 5 и более субъектов РФ. К таким ЧС можно отнести обширные лесные пожары, крупные наводнения, интенсивные выбросы в воздух различных химических отходов и др. К ликвидации таких ЧС привлекаются значительные силы и средства федерального уровня, нескольких регионов РФ

Задание 50. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при локальной ЧС.

Эталон ответа: Число погибших граждан при локальной ЧС не превышает 10 человек, при этом могут быть раненные и пострадавшие. Как правило, для ликвидации такой ЧС привлекаются силы данного предприятия или объекта.

Задание 51. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при муниципальной ЧС

Эталон ответа: Число погибших граждан при муниципальной ЧС не превышает 50 человек. При этом важнейшим вопросом является организация медицинской помощи раненные и пострадавшие, что потребует развертывание дополнительных коек.

Задание 52. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при межмуниципальной ЧС.

Эталон ответа: Число погибших граждан при межмуниципальной ЧС не превышает 50 человек. При этом важнейшим вопросом является организация медицинской помощи раненым и пострадавшим, что потребует развертывание дополнительных коек.

Задание 53. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при региональной ЧС

Эталон ответа: При региональной ЧС число погибших исчисляется от 50 до 500 человек. При этом важнейшим вопросом является организация медицинской помощи раненым и пострадавшим, что потребует развертывание дополнительных коек, возможно временное перепрофилирование стационаров для оказания медицинской помощи таким гражданам.

Задание 54. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при межрегиональной ЧС

Эталон ответа: При региональной ЧС число погибших исчисляется от 50 до 500 человек. При этом важнейшим вопросом является организация медицинской помощи раненым и пострадавшим, что потребует развертывание дополнительных коек, возможно временное перепрофилирование стационаров для оказания медицинской помощи таким гражданам.

Задание 55. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при федеральной ЧС

Эталон ответа: Число погибших граждан при федеральной ЧС более 500 человек. В зонах таких ЧС необходимо привлечение значительного объема сил и средств, в том числе и федерального уровня. При таких ЧС, учитывая значительное число погибших решаются вопросы о дополнительных видах помощи пострадавшим и их семьям.

Задание 56. Вопрос для собеседования. Назовите, какие Вы знаете ЧС по эффектам поражения людей.

Эталон ответа: механические, термические, химические, физические, биологические; реактивные состояния, психозы и др. Как правило, при большинстве ЧС имеет место сочетанные эффекты (при взрывах- механические, термические, при пожарах- механические, термические, задымление, и т.д.).

Задание 57. Вопрос для собеседования. Какой размер территории, подвергшейся ЧС, у региональной ЧС

Эталон ответа: Региональная ЧС – это ЧС пределах субъекта РФ. К таким ЧС можно отнести весенние разливы реки, лесные пожары, охватившие несколько районов субъекта и др. К ликвидации таких ЧС привлекаются силы и средства региона.

Задание 58. Вопрос для собеседования. Какой размер территории, подвергшейся ЧС, у межрегиональной ЧС

Эталон ответа: Межрегиональная ЧС - это ЧС, которая охватывает 2 и более субъектов РФ. К таким ЧС можно отнести обширные лесные пожары, крупные наводнения, интенсивные выбросы в воздух различных химических отходов и др. К ликвидации таких ЧС привлекаются силы и средства нескольких регионов РФ.

Задание 59. Вопрос для собеседования. Какой размер территории, подвергшейся ЧС, у федеральной ЧС

Эталон ответа: Федеральная ЧС - это ЧС, которая охватывает 5 и более субъектов РФ. К таким ЧС можно отнести обширные лесные пожары, крупные наводнения, интенсивные выбросы в воздух различных химических отходов и др. К ликвидации таких ЧС привлекаются значительные силы и средства федерального уровня, нескольких регионов РФ

Задание 60. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при локальной ЧС.

Эталон ответа: Число погибших граждан при локальной ЧС не превышает 10 человек, при этом могут быть раненные и пострадавшие. Как правило, для ликвидации такой ЧС привлекаются силы данного предприятия или объекта.

Задание 61. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при муниципальной ЧС

Эталон ответа: Число погибших граждан при муниципальной ЧС не превышает 50 человек. При этом важнейшим вопросом является организация медицинской помощи раненные и пострадавшие, что потребует развертывание дополнительных коек.

Задание 62. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при межмуниципальной ЧС.

Эталон ответа: Число погибших граждан при межмуниципальной ЧС не превышает 50 человек. При этом важнейшим вопросом является организация медицинской помощи раненым и пострадавшим, что потребует развертывание дополнительных коек.

Задание 63. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при региональной ЧС

Эталон ответа: При региональной ЧС число погибших исчисляется от 50 до 500 человек. При этом важнейшим вопросом является организация медицинской помощи раненым и пострадавшим, что потребует развертывание дополнительных коек, возможно временное перепрофилирование стационаров для оказания медицинской помощи таким гражданам.

Задание 64. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при межрегиональной ЧС

Эталон ответа: При региональной ЧС число погибших исчисляется от 50 до 500 человек. При этом важнейшим вопросом является организация медицинской помощи раненым и пострадавшим, что потребует развертывание дополнительных коек, возможно временное перепрофилирование стационаров для оказания медицинской помощи таким гражданам.

Задание 65. Вопрос для собеседования. Укажите число погибших граждан при федеральной ЧС

Эталон ответа: Число погибших граждан при федеральной ЧС более 500 человек. В зонах таких ЧС необходимо привлечение значительного объема сил и средств, в том числе и федерального уровня. При таких ЧС, учитывая значительное число погибших решаются вопросы о дополнительных видах помощи пострадавшим и их семьям.

Задание 66. Вопрос для собеседования. Назовите, какие Вы знаете ЧС по эффектам поражения людей.

Эталон ответа: механические, термические, химические, физические, биологические; реактивные состояния, психозы и др. Как правило, при большинстве ЧС имеет место сочетанные эффекты (при взрывах- механические, термические, при пожарах- механические, термические, задымление, и т.д.).

Задание 67. Вопрос для собеседования. Как подразделяются ЧС по тяжести поражений

Эталон ответа: ЧС по тяжести поражений подразделяются на: легкие, слабые, средние, тяжелые, уничтожающие. Однако, любая ЧС требует привлечения иногда значительных сил и средств.

Задание 68. Вопрос для собеседования. Как классифицируются ЧС по характеру восстановления

Эталон ответа: ЧС классифицируются по характеру восстановления на полное и неполное восстановление. Полное – это когда удастся полностью ликвидировать последствия ЧС, неполное –

это когда в силу мощных воздействий ЧС природного характера (землетрясение) не представляется возможным восстановление разрушенных объектов.

Задание 69. Вопрос для собеседования. Укажите виды ЧС

Эталон ответа: Глобальная, национальная, региональная, муниципальная, объектовая. При любой ЧС требуется привлечение серьезных сил и средств, может сопровождаться гибелью людей.

Задание 70. Вопрос для собеседования. Приведите примеры техногенных ЧС

Эталон ответа: Транспортные (автодорожные, железнодорожные, авиационные, морские и др.); пожары и взрывы на производстве вследствие технологических нарушений; химические с выбросом АХОВ; радиационные с выбросом РВ; биологические с выбросом БС; прорывы плотин и аварии на гидродинамических сооружениях; обрушения зданий, помещений и др. объектов

Задание 71. Вопрос для собеседования. Приведите примеры природных ЧС

Эталон ответа: Штормы, бури, ураганы, циклоны, смерчи; сильные морозы, засуха; пожары-лесные, торфяные; наводнения, затопления населенных пунктов; землетрясения, оползни, сели, извержения вулканов; резкое изменение климата. Такие ЧС являются результатом мощных природных явлений.

Задание 72. Вопрос для собеседования. Приведите примеры социальных ЧС

Эталон ответа: Общественные беспорядки на демонстрациях, митингах, шествиях; террористические акты; войны, локальные военные конфликты; голод и разруха; пожары в быту и на производстве; групповые отравления людей в быту (нарушение технологий приготовления пищи, случайное или преднамеренное употребление алкогольных, наркотических, лекарственных или химических средств).

Задание 73. Вопрос для собеседования. Приведите примеры экологических ЧС

Эталон ответа: Превышение ПДК вредных примесей в атмосфере; острый кислородный голод в городах; разрушение озонового слоя атмосферы; превышение допустимого уровня шума; резкая нехватка питьевой воды; исчезновение отдельных видов животных, растений

Задание 74. Вопрос для собеседования. Какой размер территории, подвергшейся ЧС, у локальной ЧС.

Эталон ответа: Территория объекта. Как правило, это события, которые происходят на объекте (предприятие, торговый центр и др.), в результате пожара, взрыва и т.д. В большинстве случаев такие ЧС удается ликвидировать в достаточно короткие временные отрезки.

Задание 75. Вопрос для собеседования. Какой размер территории, подвергшейся ЧС, у муниципальной ЧС

Эталон ответа: Объект, район, город. К муниципальным ЧС относят ЧС на крупных промышленных предприятиях, торговых центрах (пожары, взрывы и др.). К ликвидации таких ЧС привлекаются силы и средства муниципального образования.

Задание 76. Вопрос для собеседования. Какой размер территории, подвергшейся ЧС, у межмуниципальной ЧС

Эталон ответа: Межмуниципальная ЧС – это такая ЧС, при которой ЧС охватывает 2 и более поселений или внутригородских территорий нескольких муниципальных образований одного региона. Это может быть наводнение, лесной пожар и др. К ликвидации таких ЧС привлекаются силы и средства нескольких муниципальных образований.

Задание 77. Вопрос для собеседования

Как подразделяют ЧС по скорости распространения

Эталон ответа: ЧС по скорости распространения могут иметь взрывной, стремительный, быстро распространяющийся или умеренный и плавный характер.

Задание 78. Вопрос для собеседования

Представьте характеристику ЧС локального характера

Эталон ответа: При ЧС локального характера зона ЧС не выходит за пределы объекта, количество людей, погибших или получивших ущерб здоровью, не более 10 чел. и размер ущерба окружающей среде и материальных потерь - не более 100 тыс. руб.

Задание 79. Вопрос для собеседования

Дайте определение термину «Эпидемия»

Эталон ответа: Эпидемия — это прогрессирующее во времени и пространстве распространение инфекционного заболевания среди людей, значительно превышающее обычно регистрируемый на данной территории уровень заболеваемости, и способное стать источником чрезвычайной ситуации.

Задание 80. Вопрос для собеседования

Дайте определение термину «Эпизоотия»

Эталон ответа: Эпизоотия — широкое распространение инфекционной болезни среди одного или нескольких видов животных на большой территории, значительно превышающее уровень заболеваемости, обычно регистрируемый на данной территории.

Задание 81. Вопрос для собеседования

Дайте определение термину «Эпифитотия»

Эталон ответа: Эпифитотия - распространение инфекционной болезни растений (в том числе сельскохозяйственных) на значительной территории или увеличение активности вредителей растений.

Задание 82.

Врач бригады скорой медицинской помощи, прибывший в гостиницу в связи с вызовом по поводу обнаружения трупа в номере, после сообщения горничной о том, что накануне больной жаловался на высокую температуру, сильный кашель, и говорил, что приехал из страны, где он имел контакты с больным чумой, после осмотра трупа врач заподозрил смерть больного от чумы.

1. Действия врача в данной ситуации
2. Действия врача в отношении посторонних лиц, работников гостиницы
3. Какие меры личной безопасности обязан выполнить врач
4. Действия врача в отношении трупа

Эталоны ответов:

1. Врач вызывает эвакубригаду.
2. Запрещается посещение посторонними лицами номера, где находится труп.
3. Врач до получения защитной одежды обрабатывает руки, открытые части тела любым имеющимся дезинфицирующим средством (спирт, водка, одеколон, дезодорант и т. д.), нос и рот закрывает полотенцем или маской, сделанной из подручных материалов (ваты, марли, бинта), доставленных в номер.
4. Труп оставляют в номере до приезда эвакубригады. Закрывают двери и окна, отключают вентиляцию или кондиционер, не допускают посторонних лиц.

Задание 83. Вопрос для собеседования. Как определяется кризисная ситуация

Эталон ответа: Кризисная ситуация – это кратковременное или длительное обострение военно-политической обстановки в мире или регионе, вызванное односторонними или взаимными враждебными действиями одного или нескольких государств, выдвижением неприемлемых для другой стороны политических, экономических, территориальных и других претензий, при которой исчерпываются возможности урегулирования спорных

вопросов дипломатическими средствами и нарастает реальная возможность применения вооруженной силы

Задание 84. Вопрос для собеседования. Как Вы понимаете термин «прямой ущерб» при ЧС

Эталон ответа: Прямой ущерб – это безвозвратные (погибшие, умершие, пропавшие без вести) и санитарные (пострадавшие, заболевшие) потери среди населения, убытки в окружающей среде, на производственных и социальных объектах, попавших в зону действия ЧС и ее поражающих факторов, а также убытки, вызванные этими потерями (недобор предприятиями прибыли, а государством – налогов).

Задание 85. Вопрос для собеседования. Как Вы понимаете термин «косвенный ущерб» при ЧС

Эталон ответа: Косвенный ущерб – это потери, убытки и дополнительные затраты, которые несут не попавшие в зону ЧС объекты экономики, социальной сферы и население, вследствие нарушений и изменений в сложившейся структуре взаимосвязей, а также затраты на ликвидацию последствий ЧС и на выполнение социальных программ по нормализации обстановки в зоне ЧС.

Задание 86. Вопрос для собеседования. Какой усредненный ежегодный совокупный ущерб отмечается от ЧС в РФ.

Эталон ответа: Совокупный ущерб (сумма прямого и косвенного ущерба) от ЧС в Российской Федерации усредненный по последнему десятилетию составил около 200 млрд. рублей в год.

Задание 87. Вопрос для собеседования. Какой характер могут носить поражающие факторы ЧС

Эталон ответа: Поражающие факторы ЧС могут носить механический, термический, физический, химический и биологический характер. Может быть сочетание сразу нескольких факторов, например, при аварии на АЭС (механический, термический, физический, радиационный).

Задание 88.

В поселке Н. выявили двух больных с диагнозом «Чума». В связи с данными случаями в поселке введен карантин. В какие МО будут помещать:

1. Больных с диагнозом «Чума»
2. Больных с заболеваниями по клинике сходными с чумой
3. Контактных с больными чумой
4. Граждан, выезжающих за пределы поселка

Эталон ответа:

1. В специализированный инфекционный госпиталь
2. В провизорный госпиталь
3. В изолятор для контактных
4. В обсерватор

Задание 89.

На приеме в ФАП фельдшер заподозрил у обратившегося за мед.помощью жителя заболевание чумой.

1. Как продолжит работу ФАП
2. Куда направят граждан, находившихся в это время на ФАПе
3. Кому должен сообщить о больном фельдшер
4. Действия фельдшера по обеспечению личной безопасности

Эталоны ответов:

1. Фельдшерско-акушерский пункт (ФАП) немедленно закрывается. Вход и выход из него прекращают.
2. Все лица, находившиеся к этому моменту в помещении ФАП, считаются контактными, их берут на учет с последующей изоляцией или медицинским наблюдением.
3. О выявлении больного фельдшер сообщает по телефону или нарочным (лицо, не находящееся в данный момент в помещении ФАП) главному врачу центральной районной или сельской участковой больницы.
4. Фельдшер обеспечивает проведение мер личной профилактики, надевание защитного костюма, выявляет контактных, проводит текущую дезинфекцию

Задание 90.

Врач бригады скорой медицинской помощи при вызове на дом заподозрил у больного заболевание чумой.

1. Как изолировать больного до приезда эвакобригады
2. Действия врача по обеспечению личной безопасности
3. Кому должен сообщить о выявленном больном
4. Действия врача в отношении контактных лиц

Эталоны ответов:

1. При выявлении больного на дому врачом станции скорой медицинской помощи врач принимает меры для его временной изоляции в отдельной комнате, оказывает больному медицинскую помощь.
2. Врач до получения защитной одежды обрабатывает руки, открытые части тела любым имеющимся дезинфицирующим средством (спирт, водка, одеколон, дезодорант и т. д.), нос и рот закрывает полотенцем или маской, сделанной из подручных материалов (ваты, марли, бинта).
3. О выявленном больном с помощью родственников, соседей или водителя машины скорой помощи сообщает главному врачу поликлиники или скорой медицинской помощи.
4. Врач, выявивший больного, обязан собрать эпиданамнез, взять на учет всех лиц, контактировавших с больным с начала его заболевания.

Задание 90. Вопрос для собеседования.

Дайте определение чрезвычайной ситуации для здравоохранения

Эталон ответа: чрезвычайной ситуации для здравоохранения – это обстановка, сложившаяся на объекте, в зоне (районе) в результате аварии, катастрофы, опасного природного явления, эпидемии, эпизоотии, эпифитотии, характеризующаяся наличием или возможностью появления значительного числа пораженных (больных), резким ухудшением условий жизнедеятельности населения и требующая привлечения медицинского обеспечения сил и средств службы медицины катастроф, учреждений здравоохранения, находящихся за пределами объекта (зоны, района) чрезвычайной ситуации, а также особой организации работы учреждений и формирований, участвующих в ликвидации медико-санитарных последствий чрезвычайной ситуации

Задание 91. Вопрос для собеседования

Как подразделяют ЧС по степени внезапности

Эталон ответа: ЧС бывают внезапные (непрогнозируемые) и ожидаемые (прогнозируемые).

Задание 92.

В поселке М. выявлен больной с подозрением на заболевание особо опасной инфекцией. Диагноз уточняется. При установлении предварительного диагноза и проведении

противоэпидемических мероприятий необходимо руководствоваться какими сроками инкубационного периода инфекционных болезней при:

1. Чуме
2. Холере
3. Желтой лихорадке
4. Крымской геморрагической лихорадке

Эталон ответа:

1. Чума – 6 дней;
2. Холера – 5 дней;
3. Желтая лихорадка – 6 дней;
4. Крымская геморрагическая лихорадка – 14 дней;

Задание 93.

На приеме в поликлинике врач-терапевт заподозрил у больного заболевание чумой.

1. Что должен сделать врач в отношении такого больного
2. Как госпитализировать такого больного
3. Кого информировать о таком больном
4. Какие меры личной профилактики должен выполнить врач

Эталоны ответов:

1. Изолировать больного по месту его выявления до его госпитализации в специализированный инфекционный стационар
2. Госпитализировать больного санитарным транспортом в специально выделенный стационар
3. Главного врача МО
4. Должен закрыть нос и рот маской или любой повязкой (полотенцем, косынкой, бинтом и т. д.), предварительно обработав руки и открытые части тела дезинфицирующим средством (хлорамин 1 %й, спирт 70°й и т. д.), и оказать помощь больному; дожидаться прихода инфекциониста или врача другой специальности и покинуть кабинет.

Задание 94.

На приеме в поликлинике врач-терапевт заподозрил у больного заболевание холерой.

1. Какие меры личной безопасности должен выполнить врач
2. Что должен сделать врач при попадании выделений больного на одежду.
3. В какое МО необходимо госпитализировать такого больного
4. Какой специалист должен подтвердить диагноз

Эталоны ответа:

1. Медицинский работник должен строго соблюдать меры личной профилактики острых кишечных инфекций: после осмотра больного руки следует обработать дез. раствором (1 %й раствор хлорамина, 70°й этиловый спирт).
2. При попадании выделений больного на одежду (спец одежду или личную) и обувь их следует заменить запасными, а загрязненные оставить для обеззараживания
3. Госпитализировать больного санитарным транспортом в специально выделенный стационар
4. Врач-инфекционист

Задание 95.

В палате терапевтического отделения у больного, прибывшего накануне из страны, неблагополучной по чуме, и госпитализированного с клиникой пневмонии, заподозрили чуму. В палате работал кондиционер.

1. Как в этом случае используют кондиционер
2. Как пользуются канализацией
3. Можно ли посещать такого больного родственниками

4. Как продолжит работу МО

Эталон ответа:

1. Отключают кондиционер
2. Прекращают слив жидкостей в канализацию без предварительного обеззараживания
3. Запрещают вход в медицинское учреждение родственников и посторонних лиц
4. Временно прекращают прием (выписку больных)

Задание 96.

В поликлинике на приеме выявлен больной с подозрением на заболевание чумой.

1. Действия главного врача МО
2. Действия врача-инфекциониста
3. Что делает врач, выявивший больного
4. Как проводится дезинфекция

Эталон ответа:

1. Главный врач поликлиники после получения извещения о выявлении больного направляет в кабинет, где выявлен больной, инфекциониста или опытного терапевта с медсестрой (санитаркой), которая доставляет к кабинету дезинфицирующий раствор.
2. Инфекционист в защитной одежде входит в кабинет к больному для проведения его осмотра (опроса), подтверждения или снятия подозрения на болезнь.
3. Врач, выявивший больного, после того, как передаст его инфекционисту, покидает кабинет.
4. Медсестра перед кабинетом разводит дезинфицирующий раствор и осуществляет связь инфекциониста (терапевта) с главным врачом.

Задание 97.

У гражданина, прибывшего два дня назад из Индии, где он путешествовал по индивидуальному маршруту, началась обильная рвота, многократный понос.

1. О каком инфекционном заболевании можно предполагать?
2. Какой максимальный инкубационный период при холере.
3. Относится Индия к числу стран эндемичных по холере?

Эталон ответа:

1. О холере.
2. 5 дней.
3. Индия относится к числу стран эндемичных по холере.

Задание 98.

Гражданин, занимавшийся отловом и разделкой серых сурков на территории Республики Алтай, где расположен Горно-Алтайский высокогорный природный очаг чумы, обратился в медицинское учреждение с жалобами на ухудшение общего самочувствия, повышение температуры тела, увеличение подмышечных лимфатических узлов.

1. О каком инфекционном заболевании следует подозревать.
2. В какую МО необходимо госпитализировать больного с таким заболеванием
3. Какой максимальный инкубационный период при чуме.

Эталон ответа:

1. О чуме.
2. В специализированный инфекционный госпиталь
3. 6 дней.

Задание 99.

Поселок И. был затоплен в результате весеннего паводка. В поселке проживает 786 чел. Колодец, из которого населения брали воду для питья, попал в зону затопления.

1. Какие первоочередные мероприятия следует организовать в поселке.
2. О профилактике каких инфекций надо предполагать в первую очередь.
3. Какие мероприятия проводить с целью выявления инфекционных больных.

Эталон ответа

1. Обеспечить население доброкачественной питьевой водой.
2. О профилактике кишечных инфекций.
3. Организовать подворные обходы.

Задание 100.

В поселке И. выявили больного с подозрением на заболевание чумой.

1. Какие противоэпидемические мероприятия проводят в отношении населения.
2. Какая проводится профилактика инфекционной заболеваемости.
3. Какие еще проводятся противоэпидемические мероприятия.
4. Мероприятия в отношении домашних животных.

Эталон ответа:

1. Медицинское наблюдение за населением.
2. Экстренная профилактика населения (по показаниям)
3. Проведение дезинфекционных, дезинсекционных и дератизационных мероприятий
4. Ветеринарное наблюдение за домашними животными

ПК-5

Задания закрытого типа

Задание 1. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Фенотипические признаки синдрома Клайнфельтера включают:

5. низкорослость, крыловидные складки кожи в области шеи, множественные пигментные родинки, лимфостаз, пороки сердца и крупных сосудов
6. высокий рост, гипергонадотропный гипогонадизм, микроорхидизм, бесплодие, гинекомастия, азооспермия
7. микроцефалия, полидактилия, расщелина губы и неба
8. микрофтальмия, расщелина губы и неба, микроцефалия, полидактилия

Эталон ответа: высокий рост, гипергонадотропный гипогонадизм, микроорхидизм, бесплодие, гинекомастия, азооспермия

Задание 2. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Порок развития, встречающийся как самостоятельно наследуемый порок с аутосомно-доминантным типом передачи, так и как симптом при других синдромах, называется

5. Эктродактилия
6. Крипторхизм
7. Аплазия большого пальца
8. Гидроцефалия

Эталон ответа: Эктродактилия

Задание 3. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

К клиническим признакам синдрома Беквита-Видемана относят

5. Крыловидные складки на шее, монголоидный разрез глаз
6. Короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками
7. Гипертелоризм
8. Большую массу при рождении или постнатальное опережение физического развития

Эталон ответа: Большую массу при рождении или постнатальное опережение физического развития

Задание 4. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Показания для проведения кариотипирования:

5. задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм;
6. нарушение пуринового и пиримидинового обмена;
7. приобретенные деформации позвоночника и грудины, помутнение роговицы, гепатоспленомегалия;
8. прогрессивная утрата приобретенных навыков, судорожный синдром, спастические параличи

Эталон ответа: задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм

Задание 5. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и нёба, полидактилию и поликистоз почек, наиболее характерен для:

5. синдрома Эдвардса;
6. синдрома Дауна;
7. синдрома Вольфа-Хиршхорна;
8. синдрома Патау.

Эталон ответа: синдрома Патау.

Задание 6. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Показания для проведения биохимического исследования не являются:

5. задержка психического развития в сочетании с признаками мочекишечного диатеза;
6. легкая олигофрения, задержка полового созревания;
7. олигофрения в сочетании с общей диспластичностью;
8. мышечная гипертония, гипопигментация, задержка моторного и речевого развития.

Эталон ответа: легкая олигофрения, задержка полового созревания

Задание 7. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Показания для проведения специальных биохимических тестов:

5. умственная отсталость, врожденные пороки развития различных органов и систем;
6. привычное невынашивание;
7. катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии, необычный запах мочи
8. мертворождение в анамнезе

Эталон ответа: катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии, необычный запах мочи

Задание 8. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Биохимическая диагностика показана при:

5. сочетании задержки психомоторного развития с гипопигментацией и необычным запахом мочи, прогрессивном утрачивании приобретенных навыков.
6. гипогенитализме, гипогонадизме,
7. бесплодии;
8. невынашивание беременности

Эталон ответа: сочетании задержки психомоторного развития с гипопигментацией и необычным запахом мочи, прогрессивном утрачивании приобретенных навыков.

Задание 9. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Показания для проведения биохимического исследования:

5. повторные случаи хромосомных перестроек в семье;
6. отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость каких-либо пищевых продуктов;
7. множественные врожденные пороки развития;
8. повторные спонтанные аборты.

Эталон ответа: отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость каких-либо пищевых продуктов

Задание 10. Инструкция: Выберите один правильный ответ. Цитогенетический метод является решающим для диагностики:

5. моногенной патологии с известным первичным биохимическим дефектом;
6. синдромов с множественными врожденными пороками развития;
7. хромосомной патологии;
8. многофакторных болезней

Эталон ответа: хромосомной патологии;

Задание 11. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Секвенирование ДНК - это:

1. идентификация последовательности оснований ДНК;
2. многократное повторение какого-либо участка ДНК;
3. выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген;
4. увеличение числа исследуемых участков ДНК

Эталон ответа: идентификация последовательности оснований ДНК;

Задание 12. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Для получения образцов ДНК не используют:

1. кровь;
2. сыворотку;
3. ворсины хориона;
4. биоптаты кожи, мышц, печени.

Эталон ответа: ворсины хориона;

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Фенотипические признаки синдрома кошачьего крика включают:

1. низкорослость, крыловидные складки кожи в области шеи, множественные пигментные родинки, лимфостаз, пороки сердца и крупных сосудов
2. пренатальная гипоплазия, микроцефалия, преаурикулярные складки, гипотония мышц, значительное снижение реакции на внешнее раздражение и судорожные припадки
3. пренатальная гипоплазия, необычный плач, лунообразное лицо, микроцефалия, мышечная гипотония
4. микрофтальмия, расщелина губы и неба, микроцефалия, полидактилия

Эталон ответа пренатальная гипоплазия, необычный плач, лунообразное лицо, микроцефалия, мышечная гипотония

Задание 14. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Фенотипические признаки синдрома Лангера-Гидиона включают:

1. умственная отсталость, отсутствие речи, атаксия, приступы беспричинного смеха
2. грушевидный нос, гиперплазия нижней челюсти, множественные хрящевые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость
3. лиссэнцефалия, особенное лицо, умственная отсталость
4. ожирение, мышечная гипотония, гипогонадизм, маленькие кисти и стопы

Эталон ответа грушевидный нос, гиперплазия нижней челюсти, множественные хрящевые экзостозы, конические эпифизы, задержка психоречевого развития, умственная отсталость

Задание 15. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Частый, беспричинный смех, специфичное лицо с гримасой улыбки, повторяющиеся кукольные стереотипные движения, отсутствие речи – характерно для:

1. с. Прадера-Вилли
2. с. Видемана-Беквита
3. с. Вильямса
4. с. Ангельмана

Эталон ответа с. Ангельмана

Задание 16. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагноз муковисцидоза устанавливают на основании:

1. результатов биохимического анализа мочи и крови;
2. данных осмотра офтальмологом, кардиологом и параклинических методов исследования;
3. клинических симптомов, концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;
4. характерных клинических симптомов, данных электромиографии и определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови.

Эталон ответа клинических симптомов, концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости

Задание 17. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии муковисцидоза:

5. хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы;
6. грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низкий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость;
7. рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул;
8. задержка роста, множественный дизостоз, помутнение роговицы, повышенная экскреция гликозаминогликанов (мукополисахаридов) с мочой.

Эталон ответа рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул

Задание 18. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии нейрофиброматоза:

5. врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости и ее производных;
6. множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва;
7. себорейные аденомы на щеках, депигментированные пятна, «кофейные» пятна, судороги, умственная отсталость;
8. анемия, гепатоспленомегалия, «башенный» череп, водянка плода.

Эталон ответа множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва

Задание 19. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии фенилкетонурии:

5. двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация;
6. прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, «башенный» череп, анемия;
7. множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон;
8. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.

Эталон ответа отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.

Задание 20. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии синдрома Марфана:

5. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация;
6. подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов;
7. умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши.
8. Гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховая грыжа умеренная умственная отсталость

Эталон ответа подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов

Задание 21. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии адреногенитального синдрома:

5. гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умеренная умственная отсталость;
6. гонады представлены яичками, наружные половые органы сформированы по женскому типу, вторичные половые признаки недоразвиты, кариотип 46, XY;
7. прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников;
8. умственная отсталость, макроорхидизм, оттопыренные уши, длинное лицо, массивный подбородок.

Эталон ответа прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников

Задание 22. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Этиологические генетические факторы при мультифакториальной патологии:

1. действие двух аллелей гена одного локуса;
2. микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хромосомы;
3. эффект единичного гена;
4. аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез

Эталон ответа аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез

Задание 23. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Одно из условий проведения массового биохимического скрининга новорожденных:

1. низкая частота гена болезни в популяции;
2. отсутствие методов патогенетического лечения;
3. наличие быстрого, точного, простого в выполнении и недорогого метода диагностики биохимического дефекта;
4. выраженный клинический полиморфизм болезни.

Эталон ответа наличие быстрого, точного, простого в выполнении и недорогого метода диагностики биохимического дефекта

Задание 24. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

К клиническим проявлениям синдрома Элерса-Данло относится:

1. Выраженная умственная недостаточность
2. Гипогликемия
3. Патологическая хрупкость тканей
4. Геморрагический синдром

Эталон ответа Патологическая хрупкость тканей

Задание 25. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Задержка роста, сопровождающаяся лактатацидозом и инсультоподобными эпизодами характерна для:

1. Муковисцидоза
2. Митохондриального заболевания
3. Гликогенозов
4. Нейрофиброматоза

Эталон ответа Митохондриального заболевания

ПК- 5:

Задания открытого типа:

Задание 26 Определение понятия хромосомных болезней

Эталон ответа: Хромосомные болезни - большая группа наследственных болезней с множественными врожденными пороками развития. В их основе лежат хромосомные или геномные мутации. Эти два разных типа мутаций для краткости объединяют термином «хромосомные аномалии»

Задание 27 Определение точковых мутаций

Эталон ответа Однонуклеотидные замены и небольшие делеции можно определить с помощью гибридизации образца ДНК с аллельспецифичными олигонуклеотидными

пробами и проведения аллельспецифической ПЦР. Для проведения флюоресцентной ПЦР, в которой аллели будут отличаться цветом флюоресценции, можно подобрать универсальные праймеры и аллельспецифичные зонды. Если аллельспецифичные пробы подобрать стык в стык, а их концы снабдить универсальными праймерами, то можно провести простую или мультиплексную лигазозависимую амплификацию. Кроме того, в большинстве случаев с помощью компьютерного анализа последовательности ДНК можно обнаружить, что исследуемый полиморфизм изменяет последовательность, специфичную для одной из сотен известных в настоящий момент бактериальных рестриктаз

Задание 28 Определение протяженных делеций

Эталон ответа: Протяженные делеции - одни из самых сложных мутаций не только для поиска новых, но и для определения в диагностических целях уже известных. Часто их определяют по отсутствию гибридизационного сигнала или его ослаблению в различных приложениях - от гибридизации по Саузерну до анализа цитогенетических препаратов с помощью флюоресцентных зондов. Для клинической диагностики разрабатывают методики на основе ПЦР с оценкой сравнительной интенсивности получаемых ампликонов.

Задание 29 Определение tandemных повторов

Эталон ответа: Для определения числа tandemных повторов в большинстве случаев достаточно проведения анализа полиморфизма длины амплифицированных фрагментов с помощью электрофореза в акриламидном геле или капиллярного электрофореза. Реже требуется использование гибридизационных техник, таких как гибридизация по Саузерну.

Задание 29 Сравнительная геномная гибридизация (Comparative Genomic Hybridization — CGH)

Эталон ответа: CGH — конкурентная гибридизация *in situ* на нормальных метафазных пластинках здорового человека двух геномных ДНК-библиотек. Одна из них получена из анализируемой ткани, вторая — из контрольного образца, взятых в эквимоллярных количествах и меченных разными флюорохромами. Современные модификации метода позволяют провести гибридизацию не только на метафазных хромосомах, но и на микрочипах, представленных наборами клонированных фрагментов ДНК. Такой вариант гибридизации известен как матричная CGH (array CGH). Источником анализируемой ДНК могут быть любые ядродержащие клетки организма: лимфоциты периферической крови, фибробласты, клетки амниотической жидкости и хориона, отдельные бластомеры или полярные тельца, а также образцы опухолевой ткани. Для исследования может быть доступен и архивный материал, зафиксированный в формалине и заключенный в парафиновые блоки. В качестве источника ДНК для контрольной библиотеки, как правило, используют лимфоциты периферической крови мужчины.

Задание 30 Гены предрасположенности

Эталон ответа: Гены предрасположенности — это мутантные гены (аллели), которые совместимы с рождением и жизнью в постнатальном периоде, но при определенных неблагоприятных условиях способствуют развитию того или иного заболевания

Задание 31 Муковисцидоз Общая характеристика. Принципы диагностики.

Эталон ответа: Является наследственным заболеванием желез внешней секреции, проявляется в первую очередь патологией со стороны желудочно-кишечного тракта и дыхательной системы. Повышенная вязкость секрета желез внешней секреции приводит к хроническому воспалительному процессу в легких, экзокринной недостаточности поджелудочной железы, гепатобилиарной патологии и аномально высокому содержанию электролитов в поте. Диагноз ставят на основании данных исследования пота или идентификации 2 вариантов гена, вызывающих муковисцидоз, у больных с положительным результатом неонатальных скрининг-тестов или характерных клинических признаков. Ответственный ген локализован на длинном плече хромосомы 7. Он кодирует мембраноассоциированный белок, называемый муковисцидозным трансмембранным регулятором проводимости (CFTR). Наиболее распространенная вариация гена, F508del, встречается примерно у 85% аллелей; были идентифицированы > 2000 менее распространенных вариантов CFTR.

Задание 32 Аномалии половых хромосом

Эталон ответа: Анеуплоидии по половым хромосомам, как правило, характеризуются более мягкими клиническими симптомами по сравнению с дисбалансом числа аутосом. У человека они представлены моносомией по хромосоме X и различными вариантами полисомии по половым хромосомам. Полисомии по половым хромосомам Это большая группа хромосомных болезней, представленная различными комбинациями дополнительных X- или Y-хромосом, а в случаях мозаицизма - комбинациями разных клонов. Общая частота полисомии по X- или Y-хромосомам среди новорожденных составляет 1,5:1000-2:1000. В основном это полисомии XXX, XXY и XYY. Мозаичные формы составляют примерно 25%

Задание 33 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Синдром трипло-X (47,XXX)

Эталон ответа: Среди новорожденных девочек частота синдрома составляет 1:1000. Женщины с кариотипом XXX в полном или мозаичном варианте имеют в основном нормальное физическое и психическое развитие, обычно выявляются случайно при обследовании. Это объясняется тем, что в клетках две X-хромосомы гетерохроматинизированы (два тельца полового хроматина), а функционирует лишь одна, как и у нормальной женщины. Как правило, у женщины с кариотипом XXX нет отклонений в половом развитии, она имеет нормальную плодовитость, хотя риск хромосомных нарушений у потомства и возникновения спонтанных абортс повышен. Интеллектуальное развитие нормальное или на нижней границе нормы. Лишь у некоторых женщин с трипло-X есть нарушения репродуктивной функции (вторичная аменорея, дисменорея, ранняя менопауза и др.).

Задание 34 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Синдром Кляйфельтера

Эталон ответа: Этот синдром (в полном и мозаичном вариантах) встречается с частотой 1:500-750 новорожденных мальчиков. Присутствие Y-хромосомы определяет формирование мужского пола. До периода полового созревания мальчики развиваются почти нормально, лишь с небольшим отставанием в психическом развитии. Генетический дисбаланс в связи с добавочной X-хромосомой клинически проявляется в период полового созревания в виде недоразвития яичек и вторичных мужских половых признаков. Больные имеют высокий рост, женский тип телосложения, гинекомастию, слабое оволосение лица,

подмышечных впадин и лобка. Яички уменьшены, гистологически обнаруживаются дегенерация герминативного эпителия и гиалиноз семенных канатиков. Больные бесплодны (азооспермия, олигоспермия).

Задание 35 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Синдром Шерешевского-Тернера

Эталон ответа: Это единственная форма моносомии у живорожденных. Не менее 90% зачатий с кариотипом 45,X абортируется спонтанно. Моносомия X составляет 15-20% среди всех аномальных кариотипов абортусов. Частота синдрома Шерешевского-Тернера равна 1 : 2000-5000 новорожденных девочек. Цитогенетика синдрома многообразна. Наряду с истинной моносомией во всех клетках (45,X) встречаются другие формы хромосомных аномалий по половым хромосомам. Это делеции короткого или длинного плеча X- хромосомы [46,X,Xp-; 46,X,Xq-], изохромосомы [46,X,i(Xq); 46,X,i(Xp)], кольцевые хромо- сомы[46,X,R(X)], а также различные варианты мозаицизма. Лишь 50-60% пациенток с синдромом Шерешевского-Тернера имеют простую полную моносомию (45,X). Единственная X-хромосома в 80- 85% случаев имеет материнское происхождение и лишь в 15-20% - отцовское. В остальных случаях синдром обусловлен разнообразным мозаицизмом (в целом 30-40%) и более редкими вариантами делеций, изохромосом, кольцевых хромосом. Клинически синдром проявляется в 3 направлениях: • гипогонадизм, недоразвитие половых органов и вторичных половых признаков; • врожденные пороки развития; • низкий рост. Со стороны половой системы отмечаются отсутствие гонад (агенезия гонад), гипоплазия матки и маточных труб, первичная аменорея, скудное оволосение лобка и подмышечных впадин, недоразвитие молочных желез, недостаточность эстрогенов, избыток гипофизарных гонадотропинов.

Задание 37 Числовые нарушения аутосом.

Эталон ответа: С клинической точки зрения числовые нарушения аутосом характеризуются следующими основными признаками: -внутриутробная и постнатальная задержка роста; -комплекс дисморфических нарушений, особенно аномалий лица, дистальных отделов конечностей и половых органов; -врожденные пороки развития внутренних органов, чаще всего - множественные; -нарушения умственного развития. Хотя присутствие любой из этих четырех групп признаков не считают обязательным при том или ином синдроме, умственная отсталость - одно из наиболее типичных нарушений.

Задание 38 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна (трисомия хромосомы 21).

Эталон ответа: Наиболее распространенное хромосомное заболевание. Популяционная частота составляет 1:600-700 новорожденных. Цитогенетические варианты синдрома Дауна разнообразны Основную долю (до 95%) составляют случаи полной трисомии 21, возникающие вследствие нерасхождения хромосом в мейозе. Вклад материнского нерасхождения в гаметические формы болезни составляет 85- 90%, а отцовского - только 10-15%. Примерно 75% нарушений возникают в первом делении мейоза у матери и только 25% - во втором. Около 2% детей с синдромом Дауна имеют мозаичные формы трисомии 21 (47,+21/46). Примерно 3-4% больных имеют транслокационную форму трисомии по типу робертсоновских транслокаций между акроцентрическими хромосомами (D/21 и

G/21). Около одной четверти транслокационных форм наследуются от родителей-носителей, тогда как три четверти их возникают de novo. Основные клинические признаки синдрома: типичное плоское лицо, брахицефалия, аномалии глаз (монголоидный разрез глаз, эпикант, пятна Брушфильда, ранняя катаракта, миопия), открытый рот, аномалии зубов, короткий нос, плоская переносица, избыток кожи на шее, короткие конечности, поперечная четырехпальцевая ладонная складка, широкий промежуток между I и II пальцами стопы. Из пороков внутренних органов часто отмечают врожденные пороки сердца (дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородки, открытый артериальный проток) и ЖКТ, которые в значительной степени определяют продолжительность жизни пациентов с синдромом Дауна. Большинство больных страдают умеренной или тяжелой степенью умственной отсталости. Более мягкие фенотипические признаки характерны для пациентов с мозаичными формами синдрома.

Задание 39 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Патау.

Эталон ответа: Популяционная частота варьирует в диапазоне 1:7800-14 000. Заболевание возникает преимущественно вследствие трисомии хромосомы 13, как правило, материнского происхождения. Кроме того, развитие синдрома может быть связано с транслокационными вариантами (робертсоновские транслокации), мозаичными формами, дополнительной кольцевой хромосомой 13 и изохромосомами. Клинически синдром Патау характеризуется микроцефалией, расщелинами верхней губы и неба, низко посаженными деформированными ушными раковинами, микрогенией, гипотелоризмом, дисплазией сетчатки, полидактилией, поперечной ладонной складкой и множественными пороками внутренних органов: врожденными пороками сердца (дефекты перегородок и крупных сосудов), незавершенным поворотом кишечника, поликистозом почек и удвоением мочеочника. Обнаруживают крипторхизм, гипоплазию наружных половых органов, удвоение матки и влагалища. Для детей характерна глубокая идиотия. Продолжительность жизни, как правило, составляет 2-3 мес и редко достигает одного года.

Задание 40 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Эдварса.

Эталон ответа: Популяционная частота составляет 1:6000-8000 случаев. Второе по распространенности после синдрома Дауна хромосомное заболевание. Большинство случаев (90%) связано с полной формой хромосомы 18, возникающей вследствие ошибок первого деления мейоза у матери. Транслокационные варианты регистрируют крайне редко. Критический регион, ответственный за формирование основных клинических признаков синдрома, - сегмент 18q11. Новорожденные с синдромом Эдвардса имеют малую массу тела. Основные диагностические признаки заболевания: долихоцефалия, гипертелоризм, низко посаженные уши аномальной формы, микрогнатия, микростомия и скошенный подбородок. Возможны аномалии развития конечностей, отсутствие дистальной складки на мизинце и гипоплазия ногтей. Из пороков внутренних органов характерными считают комбинированные пороки сердечно-сосудистой системы, незавершенный поворот кишечника, пороки развития почек и крипторхизм. Отмечают задержку психомоторного развития, идиотию, имбецильность. Продолжительность жизни обычно не превышает одного года. Трисомии по хромосомам 8, 9 и 14 среди новорожденных регистрируют редко. Описаны единичные случаи некоторых трисомий.

Задание 41 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома трисомии по Хр 8.

Эталон ответа: Редкое заболевание, частота которого в популяции составляет 1:50 000. Возникает в результате хромосомного нерасхождения в соматических клетках на ранних стадиях развития. Трисомия 8 гаметического происхождения характеризуется, как было отмечено выше, ранней эмбриолетальностью. У новорожденных обнаруживают как полные, так и мозаичные формы трисомии, при этом корреляция между распространенностью анеуплоидного клона и тяжестью заболевания обычно отсутствует. Основные диагностические признаки синдрома: макроцефалия, микрогнатия, массивный выступающий лоб, широкая спинка носа и большие оттопыренные уши. Среди аномалий скелета обнаруживают добавочные ребра и позвонки, закрытые спинномозговые грыжи в шейном и грудном отделе позвоночника, аплазию и гипоплазию надколенника, а также короткую шею. Отмечают множественные контрактуры суставов, клинодактилию и камптодактилию. Среди пороков внутренних органов распространены аномалии мочеполовой (гидронефроз) и сердечно-сосудистой системы (дефекты перегородок и крупных сосудов). У больных отмечают задержку психомоторного и речевого развития. Интеллект обычно снижен.

Задание 42 Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома трисомии по Хр 9.

Эталон ответа: В большинстве случаев заболевание обусловлено нерасхождением хромосом на ранних стадиях развития, и только иногда оно связано с гаметическими мутациями. Возможны полные и мозаичные формы. Основные клинические признаки: долихоцефалия, глубоко посаженные глаза, высокий лоб, широкая переносица, высокое небо (часто с расщелиной), микроретрогнатия, деформация ушных раковин и короткая шея. Отмечают аномалии скелета, включающие дисплазию тазобедренного сустава, вывих локтевого или коленного сустава, патологические изменения ребер. Из пороков внутренних органов типичны аномалии сердечно-сосудистой, мочеполовой систем и ЖКТ. Большинство носителей трисомии 9 погибают в первые 4 мес жизни, преимущественно от респираторных инфекций.

Задание 43 Моногенные формы наследственных болезней: классификация, этиология

Эталон ответа: Моногенные наследственные болезни занимают особое место в патологии человека в силу изученности их природы. Согласно этой классификации все моногенные наследственные болезни делятся на: - аутосомные доминантные, -аутосомные рецессивные, -Х-сцепленные доминантные, -Х-сцепленные рецессивные, -Y-сцепленные заболевания. Некоторые авторы сюда же включают моногенные митохондриальные болезни. Основой другой классификации моногенных наследственных болезней является то, какая из молекулярных функций нарушается в случае мутации в соответствующем гене. Число молекулярных функций у разных исследователей варьирует, но в большинстве случаев к ним относят следующие: случаи мутации в соответствующем гене. Число молекулярных функций у разных исследователей варьирует, но в большинстве случаев к ним относят следующие: -связывание белков с нуклеиновыми кислотами, ферментативные, -транспортные, -моторные функции, -регуляцию транскрипции, -сигнальную трансдукцию, -структурную функцию, связывание с лигандом, -шаперонную функцию, -регуляцию активности ферментов и т.д

Задание 44 Моногенные формы наследственных болезней: особенности клинической картины

Эталон ответа: Клиническая генетика всегда опиралась в своих принципах на закономерности, установленные экспериментальной генетикой. Одна из основных и наиболее старых аксиом клинической медицины сводится к тому, что болезнь любой этиологии (инфекционной, травматической, алиментарной, гормональной и др.) проявляется неодинаково у разных индивидов, поэтому нужно лечить не болезнь, а больного. В ряде случаев клиническая картина одного и того же заболевания варьирует от стертых форм до тяжелейших клинических проявлений. Формирование клинической картины связывают с особенностями действия этиологических факторов (например, вирулентность возбудителя), исходного состояния организма (иммунный статус, обмен веществ), сопутствующих условий (стресс, температура). Кроме того, признается роль врожденных характеристик организма в патогенезе и клинической картине болезней. Казалось бы, можно ожидать более или менее унифицированной клинической картины какой-либо нозологической формы генных болезней, поскольку этиологический фактор для всех больных с этой формой одинаков (мутация в соответствующем гене), а патогенез разворачивается на фоне жестко детерминированного контроля генной активности. Такой вывод подсказывал общегенетический взгляд на моногенно детерминируемые события. Однако клиническая практика показала, что симптоматика наследственных болезней различна. При накоплении наблюдений одних и тех же нозологических форм оказалось, что клинический полиморфизм генных болезней выражен не меньше, чем ненаследственной патологии. При многих заболеваниях, достаточно хорошо изученных на клиническом, генетическом и молекулярном уровнях, нет строгой корреляции между генотипом и фенотипом.

Задание 45 Моногенные формы наследственных болезней: понятие о клиническом полиморфизме

Эталон ответа Клинический полиморфизм генных болезней проявляется в разных сроках начала заболевания, полноте и тяжести симптоматики (глубина патологического процесса), продолжительности болезни, степени инвалидности, толерантности к терапии, в сокращении продолжительности жизни. Вместе с тем следует подчеркнуть, что генные болезни не имеют плавных переходов от нормы к патологии. Даже самая легкая форма болезни обязательно имеет минимальные диагностические критерии. Генетическое правило гласит: нормальный генотип детерминирует нормальный фенотип, а мутантный генотип детерминирует мутантный фенотип (болезнь). Генетической причиной полиморфизма может быть явление взаимодействия главного гена и генов модификаторов (эпистаз, особенности инактивации и дозовая компенсация X-хромосомы, цитоплазматический геном), с другой стороны - это могут быть и факторы внешней среды, в которых осуществляется развитие индивида. К настоящему времени накопился огромный фактический материал по феноменологии клинического полиморфизма отдельных форм и факторам, его определяющим. В первую очередь следует рассматривать значение характера мутации в конкретном локусе для проявления болезни или формирования фенотипа (мутантного). Первично возникшие и унаследованные от предыдущих поколений мутации имеют достаточно сходное фенотипическое проявление, т.е. длительность унаследования мутации не отражается на клиническом полиморфизме генных болезней. Как подчеркивалось выше, десятки и даже сотни разных мутаций (и даже разных типов) в одном и том же локусе ведут к одной и той же болезни. В большинстве случаев характер мутации

не определяет клиническую картину болезни. Фенотип определяет первичный эффект гена (нет продукта или мало продукта).

Задание 46 Генетическая гетерогенность.

Эталон ответа: Понятие генетической гетерогенности означает, что клиническая форма генной болезни может быть обусловлена мутациями в разных локусах или разными мутациями в одном локусе (множественные аллели). Явление генетической гетерогенности носит общий характер, его уже можно назвать правилом, поскольку оно распространяется на все белки организма, не только на патологические, но и на нормальные варианты. С молекулярно-генетической и биохимико-генетической точек зрения вполне объяснимо, что различные патологические гены могут иметь примерно одинаковый фенотип при клинической оценке. Конечный эффект поломки какого-либо процесса на клиническом уровне может быть обусловлен наследственным нарушением синтеза разных белков или разных вариантов одного и того же белка. Выяснение степени генетической гетерогенности при любой наследственной болезни проходит через все этапы: описание проявлений на клиническом уровне, изучение типа наследования и локализации гена, выяснение первичного биохимического дефекта, установление молекулярной сущности мутации на уровне ДНК. Генетическая гетерогенность, обусловленная мутациями в разных локусах, - межлокусная гетерогенность - отчетливо видна на примере синдрома Элерса-Данло (6 форм), нейрофиброматоза (по меньшей мере 6 форм) и т.д. Источником генетической гетерогенности в том же локусе - внутрилокусной гетерогенности - могут быть множественный аллелизм и генетические компануды. Разные мутантные аллели могут проявляться фенотипически неодинаково (например, разные β -талассемии, некоторые мукополисахаридозы). Расшифровка гетерогенности генных болезней интенсивно продолжается одновременно в клиническом и генетическом направлениях. Общая задача сводится к выявлению корреляции между генотипом и фенотипом. Анализ фенотипа (клинической картины болезни) - первый этап в расшифровке генетической гетерогенности. Чем точнее изучен фенотип, тем больше возможностей в открытии новых форм болезней, в разделении изучаемой формы на несколько нозологических единиц. Все перечисленные методы с некоторыми усовершенствованиями в параклиническом плане и сейчас применяются для расшифровки природы наследственных болезней. Анализ фенотипа не должен ограничиваться организменным уровнем. Перспективное направление - изучение клеточного уровня, т.е. исследование клеток в культуре ткани (клеточная гибридизация, метаболическое кооперирование, физиологическая комплементация). Генетическая гетерогенность нескольких групп болезней была открыта с помощью методов культуры клеток (мукополисахаридозы, болезни репарации ДНК).

Задание 47 Гемохроматоз. Общая характеристика заболевания

Эталон ответа: Наследственное заболевание, характеризующееся повышенным всасыванием железа в кишечнике и отложением в органах и тканях железосодержащих пигментов (преимущественно в виде гемосидерина) с развитием фиброза. Распространенность 1:200 - 1:300 (в европейской популяции). Гетерозиготное носительство патологического гена отмечается у 10-13% населения. Мужчины болеют предположительно в 10 раз чаще женщин, в возрасте 40-60 лет, а женщины после менопаузы. Патогенез недостаточно изучен. Классический гемохроматоз представляет собой ступенчатый процесс, начинающийся мутацией HFE-гена, нарушением насыщения трансферрина, увеличением сывороточного ферритина и завершающийся депонированием

железа в жизненно важных органах, прежде всего в печени, с формированием фиброза и цирроза. Гемохроматоз - полисиндромное заболевание, клинические проявления которого не являются специфичными. Наличие клинических признаков гемохроматоза тесно сопряжено со степенью накопления железа в тканях. Критической является концентрация железа, превышающая норму более чем в 10-20 раз. Чаще это происходит после 30-40 лет.

Задание 48 Моногенные формы наследственных заболеваний скелета и соединительной ткани. Синдром Элерса-Данло.

Эталон ответа Синдром Элерса-Данло - гетерогенная группа наследственных болезней соединительной ткани с разными типами наследования, но общими клиническими признаками: гипермобильность суставов, повышенная растяжимость кожи, скелетные изменения, повышенная ранимость кожи, проявления со стороны внутренних органов. Синдром Элерса-Данло проявляется врожденной гиперрастяжимостью соединительной ткани в связи с нарушениями синтеза коллагена, обусловленными мутациями в разных генах коллагена и других белков экстраклеточного матрикса. Клинически, биохимически, молекулярногенетически идентифицировано 6 типов синдрома Элерса-Данло, которые с клинико-генетической точки зрения должны считаться самостоятельными нозологическими формами. Наличие синдрома Элерса-Данло мало отражается на репродуктивной функции, хотя у больных снижено количество потомков. Имеются изоляты с выраженным эффектом родоначальника на протяжении нескольких поколений, в которых больные с синдромом Элерса-Данло составляют 10% всего населения.

Задание 49 Моногенные формы наследственных иммунодефицитных состояний

Эталон ответа: Различают несколько типов наследственных иммунодефицитных состояний. Один из них связан с нарушением функций фагоцитоза иммунокомпетентными клетками. Пример нарушения подобного рода - хроническая гранулематозная болезнь, наследуемая по X-сцепленному или аутосомно-рецессивному типу. При этом заболевании фагоциты захватывают микроорганизмы, но не могут их переварить, в связи с чем образуются гранулемы, а больные страдают частыми повторными инфекционными заболеваниями. Самый известный пример наследственного нарушения функций компонентов комплемента - наследственный ангионевротический отек. Это заболевание, наследуемое по аутосомно-доминантному типу, обусловлено недостаточностью ингибитора первого компонента системы комплемента (C1-INH). Оно манифестирует повторными приступами отека кожи, дыхательных путей и кишечника и плохо поддается лечению.

Задание 50 Биохимические методы диагностики

Эталон ответа: Биохимические методы направлены на выявление биохимического фенотипа организма. Уровни, на которых оценивается фенотип, могут быть разными: от первичного продукта гена (полипептидной цепи) до конечных метаболитов в крови, моче или поте. Современные высокоточные технологии (высокоэффективная жидкостная хроматография, хроматомасс-спектрометрия, газовая хроматография, тандемная спектрометрия) позволяют идентифицировать любые метаболиты, специфичные для конкретной наследственной болезни. Показаниями для применения биохимических методов диагностики у новорожденных являются судороги, кома, рвота, гипотония, желтуха, специфический запах мочи и пота, ацидоз, нарушенное кислотно-основное

равновесие, остановка роста. У детей биохимические методы используют во всех случаях подозрения на наследственные болезни обмена веществ (задержка физического и умственного развития, потеря приобретенных функций, клиническая картина, специфичная для какой-либо наследственной болезни). Биохимические методы применяют для диагностики наследственных болезней и гетерозиготных состояний у взрослых (гепатолентикулярная дегенерация, недостаточность α 1-антитрипсина, недостаточность Г6ФДГ и т.д.).

Задание 51 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоТТГ-184,4 мкЕд/мл, ретестТТГ-291,2 мкЕд/мл. Объективно: масса тела 4200г, кожа сухая, пастозная, желтушная, лицо отечное, язык большой, отеки кистей и стоп, голос низкий.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Врожденный первичный гипотиреоз

2) Консультация генетика с уточнения генетической этиологии заболевания; 1й год ТТГ и Т4 свободный 1р/2-3 мес., После каждого изменения дозы, контроль ТТГ через 2 мес; УЗИ сразу после постановки диагноза, далее 1р/в 1-2 года; оценка динамики роста; сцинтиграфия ЩЖ

Задание 52 Пациент - девочка 3 лет. Жалобы на повышенную утомляемость, бледность, головокружение, снижение аппетита. Объективно: легкая иктеричность кожи и склер, боли преимущественно в левом подреберье, спленомегалия. В анализе крови - Нb-75 г/л, Эр-2,9, ЦП-0,9, Рет-52%, лейко-10,2, Э-2, п/я-4, с/я-52, лимф-37, СОЭ-20. Из анамнеза: мать здорова, у отца периодически отмечается желтушное окрашивание склер.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Талассемия

2) УЗИ ОБП, ОАК, Биохимический анализ крови, Секвенирование НВА1, НВА2, НВВ

Задание 53 Пациент - новорожденная девочка. Объективно: гипертелоризм, клювовидный нос, асимметрия черепа, низко расположенные деформированные ушные раковины с преаурикулярными складками, задержка психомоторного развития. На УЗИ - гипоплазия почки.

1)Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1)Синдром Вольфа-Хиршхорна

2)Исследование кариотипа

Задание 54 Пациент - мужчина 53 лет. Жалобы: на изменение походки и почерка, произвольные движения руками и головой. Объективно: хореические гиперкинезы

конечностей, усиливающиеся при целенаправленном действии. Походка неуверенная, шаркающая, речь затруднена. Родословная отягощена по линии матери в 3х поколениях.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики

Эталон ответа:

1)Болезнь Генгтингтона

2)МРТ, КТ и ЭЭГ-исследование; ДНК-диагностика на наличие экспансии тринуклеотидных CAG-повторов

Задание 55 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-3,6мг%, ретест ФА-6,44мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики

Эталон ответа:

1)Фенилкетонурия

2)Контроль уровня ФА в крови, ОАК, биохимический анализ крови, АЛТ, АСТ, ЩФ определение мутаций в гене PAH

Задание 56 Пациентка 32 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 1я, срок 16-17 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12нед, КТР-49, ЧСС-157, ТВП-2,3, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-реверс; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,53МоМ, β -ХГЧ-2,87МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:90.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики

Эталон ответа:

1) ОЗ5.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.

2) Инвазивная пренатальная диагностика

Задание 57 Пациент - ребенок 4х лет. Жалобы на увеличение живота, отставание в психофизическом развитии, шаткую походку, судороги. Объективно: 98/14, большой живот, гепатоспленомегалия, мышечная гипотония, атаксия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Болезнь Ниманна — Пика

2) Лабораторные методы диагностики-обнаруживается уменьшение количества фермента сфингомиелиназы; -Выявления характерных мутаций в генах SMPD1, NPC1 и NPC2

Задание 58 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-3,6мг%, ретест ФА-6,44мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

1)Предположительный диагноз: МКБ-10:

2)Методы диагностики:

Эталон ответа:

1) E70 Фенилкетонурия

2) Контроль уровня ФА в крови,ОАК, биохимический анализ крови, АЛТ, АСТ , ЩФ, определение мутации в гене PAH

Задание 59 Пациентка 37 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер -5я, срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР-67, ЧСС-156, ТВП-3,1, кости носа визуализируются; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,54МоМ, β -ХГЧ-0,35МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:50.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) O35.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.

2) Инвазивная пренатальная диагностика

Задание 60 Пациент - мужчина 23 лет. Жалобы на периодические мучительные боли и жжение в кистях и стопах, повышение температуры до 37,2-37,4, сильную усталость и слабость. При осмотре в области пупка визуализируется ангиокератома. Лабораторно гипохромная микроцитарная анемия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) E75.2 болезнь Фабри

2) Диагноз верифицируется исследованием активности ферментов лизосом. ДНК-диагностика на наличие мутаций в гене GLA

Задание 61 Пациент – ребенок 6 мес, масса при рождении-4400г, длина 54см. Объективно: микроцефалия, макроглоссия, спленомегалия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Q87.3 Синдром Беквита-Видемана

2) -ОАК, биохимический анализ крови, анализ крови на глюкозу, инсулин, АФП, кальций, креатинин.

-Генетическая диагностика:-кариотипирование (определение дупликаций или транслокации 11p15) -анализа метилирования (на наличие эпигенетических изменений)- обнаружение однородительской дисомии 11p15 анализом метилирования, либо анализом полиморфизмов повторяющихся последовательностей ДНК.- Мутации гена CDKN1C (p57 KIP2) обнаруживаются секвенированием

ДНК Инструментальная диагностика: -ЭХО КГ и ЭКГ -КТ, МРТ, УЗИ, рентгенография

Задание 62 Пациент - ребенок 2х лет. Жалобы на задержку психофизического развития. Объективно: низкий рост, телосложение диспропорциональное с относительно длинными конечностями и коротким туловищем, грубые черты лица -запавшее переносье, густые сросшиеся брови, полные губы, большой язык, гипертрихоз, кифосколиоз, воронкообразная деформация грудной клетки, большой живот, гепатоспленомегалия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1)Мукополисахаридоз

2) Лабораторные методы исследования: Определение активности лизосомальных гидролаз Исследование мочи на ГАГ;ДНК- тестирование на специфические мутации

Инструментальная диагностика: -ЭХО КГ и ЭКГ -КТ, МРТ, УЗИ, рентгенография

Задание 63 Пациентка 34 лет. жалоб не предъявляет, направлена акушером гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 2я, срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР-66, ЧСС-162, ТВП-1,7, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-норма, регургитации-нет; сывороточные маркеры - уровень РАРР-А-0,16МоМ, β -ХГЧ-0,59МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 18 - 1:132.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики *Эталон ответа:*

1) Биохимические отклонения, выявленные при антенатальном обследовании Матери

2)сывороточные маркёры 2 триместра (АФП,ЭС,ХГЧ), УЗИ плода.

Проинформировать пациентку о наличии метода-НИПС.

Задание 64 Пациент - беременная 32 года, жалоб не предъявляет, направлена акушером гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная беременность 1я, срок 14-15 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12-13нед, КТР-66, ЧСС-155, ТВП=2,0, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-норма, регургитации-нет; сывороточные маркеры - уровень РАРР-А-0,23МоМ, β -ХГЧ-0,36МоМ.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Биохимические отклонения, выявленные при антенатальном обследовании Матери

2)сывороточные маркёры 2 триместра (АФП,ЭС,ХГЧ), УЗИ плода.

Проинформировать пациентку о наличии метода-НИПС

Задание 65 Пациент - мужчина 25 лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки, трудности при подъеме по лестнице. Объективно - псевдогипертрофии икроножных

мышц, выраженный лордоз поясничного отдела, «утиная походка», затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) G 71.0 Мышечная дистрофия

2)Лабораторные методы исследования: -ОАК, биохимический анализ крови, КФК, ЛДГ; -Секвенирование генов на наличие мутаций, ответственных за возникновение нервно-мышечных заболеваний; Инструментальная диагностика:-ЭХО КГ и ЭКГ -КТ, МРТ, УЗИ, рентгенография -ЭНМГ, ЭЭГ

Задание 66 Пациент - новорожденная, 14 сутки, направлена в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоОПГ- 337,5 нмоль/, ретестОПГ- 609,3 нмоль/л.

Объективно: масса тела 340г, фенотипически без особенностей.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики

Эталон ответа:

1) E25 Адреногенитальный синдром

2) -На ВГКН проводится неонатальный скрининг-Гормональный маркер дефицита 21-гидроксилазы - уровень 17ОНР в утренних пробах крови- Гормональный маркер дефицита минералокортикоидов при сольтеряющей форме - повышение активности ренина плазмы - «Золотой стандарт» в диагностике неклассической формы дефицита 21-гидроксилазы и дифференциальной диагностике редких форм ВДКН - проба с синактеном с определением широкого спектра стероидов-Генетическое тестирование - второй этап в сомнительных случаях и в качестве семейного генетического консультирования

Задание 67 Пациент - женщина 45 лет. Жалобы на быструю утомляемость, слабость, ухудшение памяти и внимания, дрожание пальцев рук. Объективно: дизартрия, гиперкинезы, интенционный тремор. Лабораторно: гипоцерулоплазминемия, гипоальбуминемия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) E 83.0 Болезнь Вильсона-Коновалова

2)-Наличие кольца Кайзера-Флейшера -Содержание «общей» меди в сыворотке крови обычно снижено менее чем на 12 мкг/дл, однако в редких случаях может быть и нормальным -Снижение концентрации церулоплазмينا ниже 20 мг на 100 мл -Повышение экскреции меди с мочой более 100 мкг в сутки -ДНК - диагностика на наличие мутаций гена АТР7В

Задание 68 Пациент – девочка 5 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития.

Объективно: 104см/16кг, тонкие редкие короткие волосы, длинный грушевидный нос, длинный фильтр, тонкая верхняя губа и большие оттопыренные уши, веретенообразные пальцы рук.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

- 1) индром Лангера-Гидиона
- 2) Связь заболевания с мутацией, одновременно затрагивающей три гена: TRPS1, EXT1 и RAD21

Задание 69 Пациент - мальчик 6 лет. Жалобы: на низкий рост. Объективно: 104см/18кг, птоз двусторонний, антимонголоидный разрез глаз, низко посаженные ушные раковины, низкий рост волос на затылке, крыловидные складки на шее, вальгусная деформация локтевых суставов, правосторонний крипторхизм.

- 1)Предположительный диагноз.
- 2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

- 1) Q 87.1 Синдром Нуна
- 2) В гормональном статусе — определяется повышенное содержание гонадотропинов в плазме крови, уровень тестостерона снижен. Определение мутации в гене ПТПН1

Задание 70 Пациент – ребенок 1,5 года. Объективно: на коже туловища и подмышечной области пятна цвета «кофе с молоком» (5-40 мм), на радужной оболочке узелки Лиша.

- 1)Предположительный диагноз.
- 2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

- 1) МКБ-10: Q85.0 Нейрофиброматоз
- 2) Диагностика основана на клиническом осмотре, данных офтальмологического обследования, нейровизуализации (КТ, МРТ) Молекулярно-генетическая диагностика- поиск делеций NF1

Задание 71 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-12,8мг%, ретест ФА-33,4мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

- 1)Предположительный диагноз.
- 2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

- 1) E70 Фенилкетонурия
- 2) Контроль уровня ФА в крови, ОАК, биохимический анализ крови, АЛТ, АСТ, ЩФ, определение мутации в гене РАН

Задание 72 Пациент - мальчик 3,5 лет. Жалобы на периодическое повышение температуры тела до 40,5, со слов мамы не потеет, в 1,5 и 2,5 года судорожный припадок в летний период. Объективно: большой лоб, редкие волосы, брови и ресницы, кожа тонкая сухая, гиподонтия, зубы конической формы, множественный кариес, тонкие дистрофичные ногти, задержка психического развития.

- 1)Предположительный диагноз.
- 2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

- 1) E 75.2 Болезнь Фабри

2) МРТ, КТ, УЗИ внутренних органов, ЭКГ, Эхо-КГ, количественное определение лизосфинголипидов методом ТМС, определение активности альфа-галактозидазы в крови.

Задание 73 Пациент - новорожденная девочка. Объективно: лимфатический отек кистей и стоп, птеригиум шеи, эпикант, антимоноголоидный разрез глаз, ВПС, подковообразная почка.

1)Предположительный диагноз.

1) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Синдром Шерешевского -Тёрнера

2)Методы диагностики: исследование кариотипа

Задание 74 Пациент - мальчик 5 лет. Объективно: 104см/15кг, круглое лицо, клиновидный рост волос на лбу, гипертелоризм, широкая переносица, короткий нос с вывернутыми ноздрями, широкий фильтр, шалевидная мошонка, крипторхизм.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Q 87.1 Синдром Аарскога

2) Генетические тесты для выявления мутации в гене FGD1

Задание 75 Пациент - девочка 5 лет. Жалобы на судороги, снижение интеллекта.

Объективно: на лице в области щек единичные розовые папулы, на теле 3 депигментированных «перистых» пятна.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Туберозный склероз

2)Методов нейровизуализации: КТ, МРТ, ЭЭГ УЗИ внутренних органов

Молекулярно-генетическая диагностика- поиск делеций TSC1иTSC2

Задание 76 Пациент - мальчик 5 лет, направлен с целью уточнения диагноза. Из анамнеза: нейросенсорная тугоухость III-IV, гематурия, протеинурия. Объективно: психофизическое развитие соответствует возрасту, фенотип без особенностей.

1)Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Q87.8 Синдром Альпорта

2) анализы мочи и крови, УЗИ органов брюшной полости, КТ, МРТ головного мозга.

Поиск мутаций в гене COL4A5 в Xq22 b и COL4A3 и COL4A4 на 2q36-q37

Задание 77 Пациент - мальчик 4х лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки.

Объективно: псевдогипертрофия икроножных мышц, гиперлордоз поясничного отдела позвоночника, затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

1)Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики

Эталон ответа:

1) G 71.0 Мышечная дистрофия

2) -ОАК, биохимический анализ крови, КФК, ЛДГ -Секвенирование генов на наличие мутаций, ответственных за возникновение нервно-мышечных заболеваний

Задание 78 Пациент - девочка 4х лет. Из анамнеза: до 1,5 лет развитие соответствовало возрасту, затем регресс психомоторного развития. Объективно: умственная отсталость, стереотипные движения в виде «сжимания и мытья рук»

1) Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики

Эталон ответа:

1) МКБ-10: F 84.2 Синдром Ретта

2) Методы диагностики: поиск мутации в гене MECP2

Задание 79 Пациент - девочка 5 лет. Жалобы на боли в костях, частые переломы, большой живот. Объективно: 104см/16кг, кожа бледная, большой живот, гепатоспленомегалия, выраженная венозная сеть. ОАК: анемия тромбоцитопения лейкопения.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) E 83.0 Болезнь Гоше

2) ОАК, Биохимия крови, определение активности бета-глюкоцереброзидазы, денситометрия, МРТ костей ДНК- секвенирование экзонов и приэкзонных участков интронов гена GBA

Задание 80 Пациент - мальчик 4 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития, уход от общения. Объективно: 118см/22кг, большая голова с высоким и широким лбом, длинное лицо с увеличенным подбородком, уши большие, кисти и стопы широкие, дистальные фаланги пальцев также широкие, гипермобильность суставов и гиперэластичность кожи. Ребенок не контактный, с признаками аутизма.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Q 99.2 Синдром Мартина - Белла (синдром ломкой X-хромосомы)

2) Определяется количество ЦГГ-повторов и их статус метилирования с помощью эндонуклеазной рестрикции и саузерн-блоттинга.

Задание 81 Пациент - мужчина 28 лет. Бесплодный брак - 5 лет. Объективно: 186см/108кг, телосложение по женскому типу, гинекомастия, красные стрии на животе, гипоплазия яичек.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Синдром Кляньфельтера

2) Исследование кариотипа

Задание 82 Пациент – новорожденная, срочные роды. Объективно: 2600г/48см, микробрахицефалия, синофриз, длинные загнутые ресницы, деформированные ушные раковины; маленький нос, микрогения, тонкая верхняя губа, рот в виде полумесяца, маленькие кисти и стопы, клинодактилия V пальцев кистей.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Корнеллия де Ланге

2) Диагноз на основе клинических проявлений (Типичные черты лица являются наиболее широко принятым критерием для постановки диагноза) Определение мутаций NIPBL, SMC1A или SMC3

3)

Задание 83 Пациент – новорожденный. Объективно: микроцефалия, скошенный лоб, гипотелоризм, микрофтальмия, расщелина губы и неба, низко посаженные и деформированные ушные раковины, полидактилия постаксиальная, «стопа-качалка», ВПС, микропенис, крипторхизм двусторонний.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Синдром Эдварса

2) Исследование кариотипа

Задание 84 Пациент – новорожденный. Объективно: доношенный, 2800г/48см, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, мышечная гипотония, лунообразное лицо, гипертелоризм, плач ребенка, напоминающий кошачье мяуканье.

1) Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Синдром Лежена (Синдром «кошачьего крика»)

2) Исследование кариотипа

Задание 85 Пациент 4 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития. Объективно: светлые волосы, голубые глаза, долихостеномелия, воронкообразная грудная клетка, гипермобильность суставов, арахнодактилия, сублюксация хрусталиков.

1)Предположительный диагноз

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

5) Синдром Марфана

6) ЭхоКГ, исследование мутаций FBN1

Задание 86 Пациент 5 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития, приступы немотивированного смеха. Объективно: микробрахицефалия, макростомия, мышечная гипотония, походка по типу «механической куклы»

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

- 1) Синдром Ангельмана
- 2) Исследование кариотипа

Задание 87 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоИРТ-90 нг/мл, ретестИРТ-50 нг/мл, хлориды пота-75 ммоль/л

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

- 1) Муковисцидоз
- 2) Рентген при рождении затем 1р/год, Спирография 1р/3 мес, контроль микрофлоры 1р/3 мес, определение мутаций гена CFTR

Задание 88 Пациент – новорожденный. Объективно: масса тела 2400г, низко посаженные, деформированные ушные раковины, долихоцефалия, микрогения, короткие глазные щели, микростомия, флексорное положение пальцев рук, паховая грыжа, ВПС. Из анамнеза – беременность протекала с многоводием, отмечалась слабая активность плода, на УЗИ – единственная артерия пуповины, маленькая плацента.

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

- 1) Синдром Патау
- 2) Исследование кариотипа

Задание 89 Пациент - беременная 42 лет, срок беременности 18 недель, данная беременность 3 (1 и 2 – медикаментозные аборты). Консультируется по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Выявлены УЗИ маркеры: водянка плода, ТВП-8мм, уровень PAPP-A-0,49МоМ, β -ХГЧ-1,11МоМ.

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

- 1) ОЗС.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.
- 2) Инвазивная пренатальная диагностика

Задание 90 Пациент - мальчика 12 лет. Жалобы на боли в ногах, приступы сердцебиения. Объективно: долихостеномелия, грудной кифосколиоз, гиперэластичность кожи, «папиросные» рубцы на голених и в области коленных суставов, гиперподвижность крупных и мелких суставов, продольное плоскостопие.

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

- 1) Синдром Элерса-Данлоса
- ЭхоКГ, Молекулярно-генетическое исследование «Наследственные заболевания соединительной ткани»

Задание 91 Пациент - девочка 5 лет. Жалобы на жидкий зловонный стул, вздутие живота, потерю веса. Из анамнеза: первые симптомы с 11 мес. после расширения питания, со слов жидкий стул возникает после употребления хлеба, печенья. Объективно: 100см/12кг, кожа бледная, мышечная гипотония, большой живот

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1)Антитела к тканевой трансаминазе, антитела к глиодину, птитела к эндомиозию и ретикулину, тест на общий белок, тест на альбумин; HLA типирование DQ2/DQ8

Задание 92 Пациент - новорожденная на 5е сутки отказ от еды, рвота, судороги, на 6е сутки в АРО метаболический кетоацидоз и гипогликемия, на 7е сутки – дегидратации, прогрессирующая летаргия. Объективно: от пациента исходит специфический сладковатый запах.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа

1)Болезнь «кленового сиропа» (Лейциноз)

2) Газовая хроматография образцов мочи; аминокислоты плазмы (повышение аллоизолейцина) - в разработке; ДНК- диагностика (частые мутации в генах BCKDHA, BCKDHB)

Задание 93 На осмотре ребенок 5 лет - телекант, гетерохромия радужки и волос на голове, нейросенсорная тугоухость III-IV степени. В родословной - у матери седая прядь, у брата тугоухость.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа

1)Синдром Ваарденбурга

2) Диагноз устанавливается на основании клинических данных, изучения семейного анамнеза, молекулярно-генетической диагностики, УЗИ глаза, МРТ, КТ

Задание 94 Пациент – мальчик 1,5 года. Жалобы на сухость и шелушение кожи.

Объективно: кожа сухая с большими темными чешуйками и выраженным гиперкератозом в области разгибательных поверхностей локтевых и коленных суставов.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа

1)Вульгарный ихтиоз

2)Диагноз ставится на основании клиники

Задание 95 Пациент - ребенок 1 года. Объективно: выраженная задержка психомоторного развития, судороги, мышечный гипертонус, скрученные ломкие волосы.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики

Эталон ответа

- 1) Синдром Менкеса
- 2) КТ, МРТ, ЭЭГ Молекулярно-генетическое исследование поиск мутаций АТР7А

Задание 96 Пациент - девочка 6 лет. Жалобы: на низкий рост. Объективно: 104см/18кг, птоз двусторонний, антимонголоидный разрез глаз, крыловидные складки на шее, вальгусная деформация локтевых суставов.

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы диагностики.

Эталон ответа

- 1) Синдром Шерешевского -Тернера
- 2) Исследование кариотипа

Задание 97 Пациент- 1,5м мес. Жалобы: плохая прибавка в весе, сниженный аппетит, срыгивание. Родился с клинической врожденной кишечной непроходимостью . Наложена илеостома. По стоме определяется водянистое кишечное содержимое с жирным блеском. В течение последней недели отмечается кашель, температура нормальная. Со слов мамы кожа ребенка имеет выраженный соленый вкус

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы диагностики

Эталон ответа

- 1) Муковисцидоз
- 2) Определение уровня хлоридов пота, копрограмма, анализ кала на панкреатическую эластазу, исследование частых мутаций в гене CFTR

Задание 98 Пациент - мужчина 23 года. Жалобы на бесплодие. В детстве частые респираторные заболевания, синуситы. Проводились пункции верхнечелюстных пазух. По данным спермограммы – азооспермия

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы диагностики

Эталон ответа

- 1) Муковисцидоз
- 2) исследование частых мутаций в гене CFTR

Задание 99 На прием обратилась мать ребенка с результатами неонатального скрининга. Мальчик 8 дней жизни. Жалобы на желтушность кожных покровов, срыгивание, жидкий стул. По результатам неонатального скрининга: общая галактоза крови 27 мг/дл

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Методы диагностики

Эталон ответа

- 1) Галактоземия
- 2) анализ активности фермента галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы (ГАЛТ), ДНК-диагностика (гена GALT)

Задание 100 Пациент-девочка 1,5 лет. С 3 дня жизни рецидивирующие эпизоды рвоты, спутанности сознания. Наблюдается неврологом в связи с задержкой развития. В

крови отмечается метаболический ацидоз. ТМС крови: СЗ повышен, аминокислоты в моче – повышение метилмалоновой кислоты

)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики

Эталон ответа

1)Метилмалоновая ацидурия

2) Молекулярно-генетическое исследование

ПК-6

Задание 1. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Аномалией развития, не нарушающую функцию органа и не требующей лечения, называют

1. Малую аномалию развития
2. Мальформацию
3. Дисплазию
4. Атрезию

Эталон ответ: Малую аномалию развития

Задание 2. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Не является показанием для проведения цитогенетического исследования

1. бесплодие
2. выкидыши на ранних сроках беременности
3. наличие хромосомных заболеваний у близких родственников родителей
4. лечение соматических заболеваний матери во время беременности

Эталон ответа: лечение соматических заболеваний матери во время беременности

Задание 3. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Недостаточность какого фермента приводит к развитию МПС тип IV:

1. гепаран-N-сульфатаза
2. арилсульфатазы Б
3. N-ацетил-галактозамин-6-сульфатазы
4. недостаточность кислой альфа глюкозидазы

Эталон ответа: N-ацетил-галактозамин-6-сульфатазы

Задание 4. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Недостаточность какого фермента приводит к развитию МПС тип VI:

1. идуронат-2-сульфатазы
2. арилсульфатазы Б
3. гепаран-N-сульфатаза
4. недостаточность кислой альфа глюкозидазы

Эталон ответа: арилсульфатазы Б

Задание 5. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Вольмана:

1. недостаточность лизосомальной кислой липазы

2. недостаточность глюкозилтрансферазы 1
3. недостаточность бета-глюкуронидазы
4. недостаточность арилсульфатазы Б

Эталон ответа: недостаточность лизосомальной кислой липазы

Задание 6. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Диагностические критерии болезни Вольмана:

1. повышение эфиров холестерина, триглицеридов в печени.
2. повышение сывороточного трансферрина
3. снижение активности глюкозилтрансферазы
4. недостаточность арилсульфатазы Б

Эталон ответа повышение эфиров холестерина, триглицеридов в печени.

Задание 7. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Краббе:

1. недостаточность кислой липазы
2. недостаточность глюкозилтрансферазы 1
3. недостаточность галактоцереброзидазы
4. недостаточность арилсульфатазы Б

Эталон ответа недостаточность галактоцереброзидазы

Задание 8. Инструкция: Выберите один правильный ответ

На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности кислой глюкозидазы и кислой мальтазы у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:

1. б. Краббе
2. б. Фабри
3. б. Помпе
4. б. Вольмана

Эталон ответа: б. Помпе

Задание 9. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Уровень гетероплазмии – это

1. степень экспрессии мутации мтДНК
2. процентное соотношение мутантной и нормальной мтДНК в клетке или ткани
3. показатель чувствительности ткани к энергодефициту

Эталон ответа: процентное соотношение мутантной и нормальной мтДНК в клетке или ткани

Задание 10. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Основной критерий диагностики митохондриальных заболеваний

1. клинический
2. морфологический
3. для установления диагноза используется комплекс критериев
4. Биохимический

Эталон ответа: для установления диагноза используется комплекс критериев

Задание 11. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Основные методы лечения митохондриальных заболеваний

1. антибиотикотерапия в сочетании с назначением пребиотиков
2. активация переноса электронов в дыхательной цепи, кофакторная терапия
3. генная терапия
4. ферментзаместительная терапия

Эталон ответа: активация переноса электронов в дыхательной цепи, кофакторная терапия

Задание 12. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Сколько длится прием врача-генетика МГК при обследовании одной семьи:

1. 2 часа
2. 1 час 15 мин
3. 15 мин
4. 30 мин

Эталон ответа: 1 час 15 мин

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ

сывороточные маркеры 1 триместра на сроках 11-14 нед:

1. АФП, ХГЧ, Эстриол
2. РАРР-А, β free-ХГЧ
3. АФП, Эстриол
4. РАРР-А, Эстриол

Эталон ответа: РАРР-А, β free-ХГЧ

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для какого заболевания диетотерапия является основным методом лечения:

5. нейрофиброматоз
6. фенилкетонурия
7. умственная отсталость с ломкой X-хромосомой
8. с. Патау

Эталон ответа: умственная отсталость с ломкой X-хромосомой

Задание 14. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Муковисцидоз относят к наследственным нарушениям:

5. обмена аминокислот
6. обмена металлов
7. функций лизосом
8. системы мембранного транспорта

Эталон ответа: системы мембранного транспорта

Задание 15. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Тип наследования АГС:

5. аутосомно-доминантный

6. аутосомно-рецессивный
7. Х-сцепленный рецессивный
8. аномалия в системе хромосом

Эталон ответа аутосомно-рецессивный

Задание 16. Инструкция: Выберите один правильный ответ
специальными диетами поддается коррекции

5. Муковисцидоз
6. Галактоземия
7. Адреногенитальный с-м
8. Врожденный гипотиреоз

Эталон ответа Галактоземия

Задание 17. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для подтверждения ДНК- диагностики наследственных болезней обмена, включенных в программу неонатального скрининга, необходимое количество ДНК наиболее целесообразно получить из

5. Тканевых биоптатов
6. 10 мл сыворотки крови
7. Пятна крови на фильтровальной бумаге
8. Пунктата костного мозга

Эталон ответа Пятна крови на фильтровальной бумаге

Задание 18. Инструкция: Выберите один правильный ответ

В медико-генетической консультации данный метод применяется во всех случаях без исключения:

5. Клинико-генеалогический
6. цитогенетический
7. молекулярно-генетический
8. биохимический

Эталон ответа: Клинико-генеалогический

Задание 19. Инструкция: Выберите один правильный ответ
сывороточные маркеры 1 триместра на сроках 11-14 нед:

5. АФП, ХГЧ, Эстриол
6. РАРР-А, β free-ХГЧ
7. АФП, Эстриол
8. РАРР-А, Эстриол

Эталон ответа: РАРР-А, β free-ХГЧ

Задание 20. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Сколько длится прием врача-генетика МГК при обследовании одной семьи:

- 5. 2 часа
- 6. 1 час 15 мин
- 7. 15 мин
- 8. 30 мин

Эталон ответа: 1 час 15 мин

Задание 21. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Если в семье планируется рождение детей, то врач:

- 5. Не должен обсуждать с пациентом эти вопросы
- 6. Должен сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без его согласия, только если супруг об этом спросит
- 7. Должен обязательно сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без согласия пациента
- 8. Должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию о себе супругу

Эталон ответа: Должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию о себе супругу

Задание 22. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Основной задачей скрининга новорожденных на фенилкетонурию является:

- 5. Пренатальная диагностика заболевания в отягощённых семьях
- 6. Снижение числа больных в популяции
- 7. Выявление больных детей и организация их лечения
- 8. Выявление гетерозиготных мутаций

Эталон ответа: Выявление больных детей и организация их лечения

Задание 23. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Одним из основных подходов, используемых для сбора данных для мониторинга врождённых пороков развития, является:

- 5. Когортный метод
- 6. Фиксация случайных находок
- 7. Метод «случай-контроль»
- 8. Сбор данных по обращаемости

Эталон ответа: Когортный метод

Задание 24. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Неинвазивное пренатальное тестирование анеуплоидий основано на анализе

5. копийности фетальной ДНК, циркулирующей в кровотоке беременной женщины, методом массового параллельного секвенирования
6. микродиссекции и метафазном анализе клеток плода, циркулирующих в кровотоке беременной женщины
7. интерфазном FISH-анализе кариотипа фетальных клеток, циркулирующих в кровотоке беременной женщины
8. анализе числа копий фрагментов ДНК плодного происхождения в кровотоке беременной женщины методом сравнительной геномной гибридизации на микрочипах высокого разрешения

Эталон ответа: копийности фетальной ДНК, циркулирующей в кровотоке беременной женщины, методом массового параллельного секвенирования

Задание 25. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Осуществление контроля качества деятельности медико-генетической службы, включая лабораторные генетические исследования, необходимо для реализации этического принципа

5. автономии личности
6. благодеяния
7. справедливости
8. не причинения вреда

Эталон ответа: не причинения вреда

ПК-6

Задания открытого типа

Заданий 26 Принципы лечения наследственных болезней

Эталон ответа: При лечении наследственных болезней полностью сохраняется принцип его индивидуальности, ведь врач лечит "не болезнь, а больного". При лечении наследственных болезней надо быть особенно внимательным в соблюдении этических и деонтологических принципов в отношении пациента и членов его семьи. Ведь часто идет речь о тяжелых хронических больных с детского возраста. Сложности этиотропного лечения наследственных болезней очевидны, хотя уже имеются многочисленные возможности для их преодоления, созданные успешным секвенированием генома и новым направлением в теоретической и клинической медицине - геной терапией. При наследственных болезнях патогенетические методы наиболее обоснованы, хотя они и не противопоставляются симптоматическому лечению. Для патогенетического лечения наследственных болезней в последние годы применяются принципиально новые подходы, основанные на достижениях молекулярной и биохимической генетики.

Задание 27 НБО углеводов. Общая клиническая характеристика.

Эталон ответа: Общая клиническая характеристика: трудности вскармливания, нарушение глотания, затянувшаяся желтуха, срыгивания, рвота, диарея, мышечная гипотония, плохая прибавка в весе, гепатомегалия с признаками печеночной недостаточности (гипербилирубинемия, повышение активности трансаминаз), слабость, вялость, спленомегалия, гипогликемия и связанные с ней судороги.

Задание 28 Галактоземия. Клиника. Лечение.

Эталон ответа: Вызывается мутацией в гене галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы (GALT), накапливается метаболит, являющийся токсичным для печени и почек. Метаболит также повреждает хрусталик глаза, приводя к катаракте. Лечение подразумевает полное исключение молока и молочных продуктов из рациона. 1:20 000.

Задание 29 Фруктоземия Общая клиническая характеристика.

Эталон ответа: Вызывается мутацией в гене альдолазы В (ALDOB). У больных отсутствует фермент, необходимый для расщепления фруктозы. В результате в организме накапливается побочный продукт фруктозы, блокируя образование гликогена, а также его преобразование в глюкозу для использования в качестве энергии. Типичные симптомы: снижение уровня сахара в крови, потливость, спутанность сознания и поражение почек. Лечение заключается в исключении фруктозы, сахарозы и сорбита из рациона, купирование гипогликемий глюкозой.

Задание 30 Болезни накопления гликогена Общая клиническая характеристика.

Эталон ответа: группа НБО углеводов, которые характеризуются избыточным накоплением гликогена в различных органах и тканях вследствие недостаточности/отсутствия ферментов, участвующих, преимущественно, в процессе его расщепления У типов II, V, VII основным симптомом обычно является слабость (миопатия). Что касается типов I, III и VI, их симптомами являются гипогликемия и выпячивание живота (поскольку избыток аномального гликогена может привести к увеличению печени). Гипогликемия вызывает потливость, спутанность сознания, а иногда судорожные припадки и кому. Другие последствия для детей могут включать задержку роста, частые инфекции и язвы в полости рта и кишечника. Болезни накопления гликогена, как правило, вызывают накопление мочевой кислоты в суставах, что может привести к развитию подагры, и в почках, что может привести к образованию камней. Тип V (болезнь Мар-Ардля), тип VI (болезнь Эра), тип VIII (болезнь Томпсона). Также известно о недавно открытых формах, наследуемых X-сцепленно (тип IX). Диагностика гликогенозов основывается на определении глюкозы, лактата, мочевой кислоты и трансаминаз. «Золотым стандартом» диагностики гликогенозов служит определение активности нужного фермента в ткани органов или в лейкоцитах крови. Подтверждающим методом является молекулярная диагностика. Лечение: диета, богатая углеводами, профилактика снижения уровня сахара в крови с помощью частых или почти непрерывных кормлений, лечение специфических осложнений.

Задание 31 Нарушение обмена соединительной ткани. Общая клиническая характеристика. Лечение.

Эталон ответа: Общая клиническая характеристика: костные симптомы (деформации грудной клетки, позвоночника и черепа, арахнодактилия, ломкость костей), кожные симптомы (гиперрастяжимость кожи, атрофические стрии, тонкая легко ранимая кожа, келоидные рубцы), мышечные симптомы (гипотония и/или гипотрофия, грыжи и пролапсы органов и/или послеоперационные грыжи), суставные симптомы (гипермобильность суставов, плоскостопие, вывихи), глазные симптомы (подвывих хрусталика, миопия, голубые склеры), сердечно-сосудистые симптомы (пролапс митрального клапана и/или других клапанов, варикозная болезнь, лёгкое образование гематом при незначительных ударах), бронхо-лёгочные симптомы (спонтанный пневмоторакс, апикальные буллы), симптомы со стороны органов брюшной полости и малого таза (птоз органов брюшной полости, почек, диафрагмальные грыжи, недостаточность кардии желудка, дивертикулы пищевода,

долихосигма, пролапс гениталий). Рекомендовано проведение курсового лечения следующими препаратами: Стимуляторы коллагенообразования – витамин С (аскорбиновая кислота), L-карнитин, солкосерил в сочетании с витаминами группы В (В1, В2, фолиевая кислота, В6) и микроэlementными добавками, содержащими ионы Cu^{2+} , Zn^{2+} , Mg^{2+} , Mn^{2+} и др.; Корректоры нарушения синтеза и катаболизма гликозаминогликанов – хондроитинсульфат, ДОНА (глюкозаминосульфат); Стабилизаторы минерального обмена – витамин Д-3, кальций; Корректоры биоэнергетического состояния организма – милдронат, лецитин, кофермент Q10

Задание 32 Диагностика, лечение, наследственных синдромов с преимущественным нарушением пищеварительной системы

Эталон ответа : Диагностика: общеклинические методы (осмотр, объективное обследование, сбор жалоб и анамнеза, рутинные анализы крови, мочи и инструментальные исследования), специфическая биохимическая диагностика (например, определение активности глюкоцереброзидазы при болезни Гоше, определение количества хлоридов пота при муковисцидозе) и молекулярно-генетические методы (секвенирование). Лечение: этиотропное (на данный момент представлено не широко, но потенциально может заключаться в редактировании генов, ответственных за болезнь), патогенетическое (в основном ФЗТ: например, препарат «Оркамби» для лечения муковисцидоза, имиглюцераза для лечения болезни Гоше) и симптоматическое.

Задание 33 Лизосомные болезни. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.

Эталон ответа : ЛБН – группа наследственных заболеваний, вызываемых генетически обусловленным дефектом лизосомных гидролитических ферментов, клеточных транспортеров и белков, входящих в состав мембран. В конечном счете это приводит к накоплению макромолекул и метаболитов в клетках, а как следствие к повреждению отдельных тканей, органов и систем организма.

Большинство LSD наследуются аутосомно-рецессивно, за исключением заболеваний, которые наследуются сцеплено с X хромосомой. К ним относятся мукополисахаридоз Хантера (МПС II) и болезнь Фабри, являющиеся рецессивными X-сцепленными заболеваниями, а также синдром Данона, являющийся доминантным X-сцепленным заболеванием. Диагностика: ферментная диагностика – определение активности ферментов лизосом является «золотым стандартом» лабораторной диагностики ЛБН. Современные технологии позволяют определять активность ферментов лизосом в лейкоцитах крови, культуре кожных фибробластов, ворсинах хориона и пятнах высушенной крови. Лечение: ФЗТ

Задание 34 Болезнь Рефсума.

Эталон ответа : При этой болезни в тканях накапливается фитановая кислота, которая является продуктом метаболизма жиров. Накопление фитановой кислоты приводит к повреждению нервов и сетчатки, потере слуха, обоняния, спастическим движениям и изменениям в костях и коже. Симптомы обычно появляются на третьем десятилетии жизни, но могут начаться и позже. Диагностируют болезнь Рефсума на основе повышения уровня фитановой кислоты. Лечение предполагает избегание пищи, содержащей фитановую кислоту, включая молочные продукты, говядину и баранину, жирную рыбу. Может быть полезен плазмаферез, при котором из крови удаляется фитановая кислота.

Задание 35 Синдром Цельвегера.

Эталон ответа: Возникает в младенчестве, симптомы включают характерные черты лица, дефекты ЦНС, демиелинизацию, судорожные припадки (у новорожденных), мышечную гипотонию. У детей может быть увеличение печени и кисты в почках, короткие конечности, специфическая аномалия костей, называемая эпифизарной точечной хондродисплазией (которая влияет на рост длинных костей), катаракта, ретинопатия, потеря слуха, слабость, онемение и боль в кистях рук и стопах. Наиболее значимые биохимические изменения при всех пероксисомных заболеваниях, и в частности при синдроме Целлвегера, включают β -окисление очень длинноцепочечных жирных кислот. Первый шаг в диагностике пероксисомных болезней включает определение уровня VLCFA в плазме натощак. Рекомендовано определение C26:0 и C26:1 жирных кислот и соотношений C24:0/C22:0, а также C26:0/C22:0, повышение которых является индикатором дефекта в β -окислении жирных кислот с очень длинными цепями

Задание 36 X-сцепленная адренолейкодистрофия.

Эталон ответа: Характеризуется разрушением миелина ЦНС и повреждением коры надпочечников, что приводит к надпочечниковой недостаточности. На основании клинических проявлений, возраста дебюта, скорости нарастания неврологических симптомов заболевание подразделяется на 7 фенотипов у мужчин (детская, юношеская и взрослая церебральные, адреномиелоневропатия, оливодентомозжечковая, изолированная надпочечниковая недостаточность, асимптомная) и 5 фенотипов у женщин (бессимптомная, легкая миелопатия, от умеренной до тяжелой миелоневропатия с вовлечением надпочечников или с церебральным участием).

Задание 37 Прогрессирующие мышечные дистрофии. Диагностика. Лечение.

Эталон ответа: Диагностика основана на данных анамнеза, клиники и дополнительных исследованиях. О миопатии свидетельствует анамнез - случаи заболевания в семье пробанда. Кроме того, у кровных родственников больных миопатией обнаруживаются признаки дисплазии: нерезко выраженные атрофии мышц, гипорефлексия, укорочение или уплотнение отдельных мышц, широкое стояние лопаток, шестипалость, аномалии костного скелета. Типично начало заболевания в детском или юношеском возрасте, проксимальный тип распределения атрофии, данные биохимических исследований. Повышена активность ряда ферментов - креатинфосфокиназы, аминотрансфераз и альдолазы. В крови и мышцах увеличивается содержание пировиноградной и молочной кислоты, уменьшен уровень лимонной кислот в крови. Эти показатели рассматриваются как весьма характерные биохимические особенности, свойственные всем формам миопатии. Важны также данные электромиографического исследования - констатируется снижение амплитуды биопотенциалов, полифазность и укорочение длительности одиночного потенциала.

Задание 38 Факоматозы. Общая характеристика. Диагностика. Лечение

Эталон ответа: Пигментные пятна выявляются уже при рождении. Они обычно обнаруживаются на скрытых поверхностях тела. Опухоли кожи могут проявляться в виде местной слоновости, множественных узловатых образований или массивных пигментированных кожных разрастаний. При узловатой форме нейрофиброматоза узлов на теле может быть от нескольких до нескольких тысяч. Опухоли нервов могут быть разной локализации, чаще поражаются нервы конечностей. По ходу нервных стволов отмечаются единичные или множественные утолщения или диффузные утолщения периферических нервов. Эти узлы болезненны, если исходят из чувствительных волокон, и безболезненны, если исходят из двигательных волокон. Нейрофиброматоз нередко сочетается с другими опухолями — арахноидендотелиомами, эпендимомами, астроцитомами, спонгио-бластомами и др. В развитии нейрофиброматозных тканей

принимают участие как собственные нервные волокна, так и соединительнотканые элементы эндо- и периневрия. При центральном нейрофиброматозе нередко в коре большого мозга, а также в белом веществе находят скопления узелков диспластических гигантских глиозных клеток. Наличие этих атипий сближает болезнь Реклингаузена с туберозным склерозом Бурневилля. Лечение больных хирургическое при небольшом количестве узлов, а также в случаях сдавливания опухолью жизненно важных образований.

Задание 39 Диагностика, лечение, наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа зрения

Эталон ответа: Диагностика наследственной атрофии зрительного нерва Лебера и доминантной атрофии зрительного нерва основывается на клинических наблюдениях. Молекулярный генетический анализ может выявить множество мутаций, характерных для обоих заболеваний. Однако высок риск ложноотрицательного результата, поскольку на сегодняшний день могут существовать мутации, для которых молекулярная диагностика еще не разработана. Если у больного подозревается наследственная атрофия зрительного нерва Лебера, ему рекомендуется также провести электрокардиографию (ЭКГ) для выявления сопутствующего нарушения проводимости сердца. У пациентов с наследственной оптической нейропатией Лебера, кортикостероиды, витамины и антиоксиданты не показали эффективности в борьбе с болезнью. Некоторую эффективность показало применение идебенона на ранней стадии заболевания. Целесообразность исключения факторов, которые могут негативно сказываться на продукции митохондриями энергии (например, табак, алкоголь, особенно в больших количествах), не доказана, но теоретически оправдана. Больные с патологиями сердечной и нервной систем должны быть направлены к специалистам

Задание 40 Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей

Эталон ответа: К данной группе можно отнести прогероидные синдромы: Прогерия вызывается спорадической мутацией *LMNA*-гена, который кодирует белок (ламин А), обеспечивающий молекулярную поддержку клеточных ядер. Дефект белка приводит к нестабильности ядра при делении клеток и ранней гибели всех клеток тела.

Средний возраст наступления смерти – 14,6 лет; причина, как правило, – заболевания коронарных артерий и сосудов головного мозга. Могут развиваться резистентность к инсулину и атеросклероз. Следует отметить, что другие проблемы, связанные с нормальным старением (например, увеличение риска развития рака, дегенеративный артрит), отсутствуют.

Задание 41 Атаксия Фридрейха

Эталон ответа: возникает в результате мутации гена, вызывающей аномальное повторение в ДНК последовательности GAA в гене *FXN* на длинном плече 9-й хромосомы; ген *FXN* кодирует митохондриальный белок фратаксин. Количество ГАА-повторов в гене *FXN* у лиц, не страдающих атаксией Фридрейха, находится в диапазоне от 5 до 38 раз; тем не менее у лиц с этим заболеванием последовательность ГАА может повторяться от 70 до > 1000 раз. Тип наследования – аутосомно-рецессивный. Пониженный уровень фратаксина приводит к чрезмерному накоплению железа в митохондриях и нарушению их функционирования. При атаксии Фридрейха неустойчивость при ходьбе начинает проявляться в возрасте 5–15 лет, к которой затем присоединяются атаксия в верхних конечностях, дизартрия и парезы (преимущественно в ногах). Часто страдает интеллект. Тремор, если и имеется, то выражен незначительно. Отмечаются также угнетение глубоких рефлексов и выпадение вибрационной и

проприоцептивной чувствительности. Часто выявляются эквиноварусная деформация стопы (косолапость), сколиоз и прогрессирующая кардиомиопатия. К 30 годам пациенты могут оказаться прикованы к инвалидной коляске. Причиной смерти, обычно в среднем возрасте, часто оказываются аритмии и сердечная недостаточность.

Задание 42 Спинаocerebellarные атаксии

Эталон ответа: (СЦА) составляют большую часть доминантных атаксий. Классификация этих атаксий неоднократно пересматривалась по мере получения новых знаний относительно их генетических характеристик. К настоящему времени идентифицировано как минимум 44 различных локуса, около 10 из них содержат повторяющиеся последовательности расширенной ДНК. При некоторых формах СЦА наблюдается увеличение числа CAG-повторов (как и при болезни Гентингтона), кодирующих аминокислоту глутамин. Клинические проявления СЦА разнообразны. При некоторых формах наиболее распространенных СЦА наблюдается множественное поражение различных отделов центральной и периферической нервной системы с развитием полинейропатии, пирамидной симптоматики синдрома беспокойных ног и, безусловно, атаксии. При некоторых СЦА имеет место только мозжечковая атаксия. СЦА 3 типа, известная также как болезнь Мачадо–Джозеф, возможно, является самым распространенным вариантом аутосомно-доминантной СЦА в мировом масштабе. Ее симптомы включают в себя атаксию, паркинсонизм, дистонию (иногда), подергивания мышц лица, офтальмоплегия, характерные «выпученные» глаза.

Задание 43 Наследственные спастические параплегии. Общая характеристика. Лечение.

Эталон ответа: Наследственная спастическая параплегия включает в себя группу редких наследственных заболеваний, которые характеризуются прогрессирующим спинальным несегментарным спастическим парезом ног, иногда сочетающимся с умственной отсталостью, судорожным синдромом и другими симптомами. Диагноз устанавливают на основании клинических проявлений и иногда с помощью генетического исследования. Лечение симптоматическое, в том числе препараты для уменьшения спастичности. Лечение всех форм наследственной спастической параплегии симптоматическое. С целью уменьшения спастичности применяют баклофен в дозе 10 мг перорально 2 раза в сутки с возможным повышением дозировки до 40 мг перорально 2 раза в сутки при необходимости. К альтернативным препаратам относят диазепам, клоназепам, дантролен, ботулотоксин (ботулотоксин типа А или типа В) и тизанидин. Физиотерапия и физические упражнения могут помочь поддерживать подвижность и мышечную силу, улучшить диапазон движения и выносливость, уменьшить утомляемость и предотвратить спазмы. Некоторым пациентам приносятся шины, трости или костыли.

Задание 44 Диагностика, лечение, наследственных синдромов с преимущественным нарушением костно-суставной системы

Эталон ответа: Остеохондродисплазия включает аномальный рост костей или хряща, что приводит к недоразвитию скелета, часто коротким конечностям и карликовости. Диагноз ставят на основании данных медицинского осмотра, рентгенографии и, в некоторых случаях, генетического тестирования. Лечение хирургическое. Основные генетические дефекты были выявлены при большинстве остеохондродисплазий. Мутации обычно вызывают изменение функций белков, участвующих в росте и развитии соединительной ткани, костей или хрящевой ткани. Карликовость – заметно низкий рост (у взрослого < 4 футов 10 дюймов [1,2 м 25 см]), часто связанный с непропорциональной длиной туловища и конечностей. Ахондроплазия является наиболее распространенным и известным типом карликовости с короткими конечностями, но существует и много других типов, обусловленных иными

генетическими причинами, с другим течением и прогнозом. Летальная карликовость с укорочением конечностей (танатофорная дисплазия, вызванная мутациями того же гена, что и при ахондроплазией) вызывает тяжелые деформации грудной стенки и дыхательную недостаточность у новорожденных, что приводит к смерти. Лечение: в некоторых случаях рекомендовано хирургическое удлинение конечности, хирургическая коррекция деформации или протезирование сустава.

Задание 45 Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением мочеполовой системы

Эталон ответа: Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН) – это группа аутосомно-рецессивных заболеваний, характеризующихся дефектом одного из ферментов или транспортных белков, принимающих участие в синтезе кортизола в коре надпочечников. Частота ВДКН в РФ составляет, по разным данным, от 1:5000 до 1:12000 новорождённых. Положительным результатом НС на ВДКН является превышение пороговых значений 17-гидроксипрогестерона, которые определены для каждой лаборатории. НС на ВДКН позволяет диагностировать классические формы дефицита 21-гидроксилазы, которые встречаются более чем в 90% случаев. Основное лечение пациентов с классической формой ВДКН, выявляемых при проведении НС, заключается в пожизненном применении глюкокортикостероидов с целью замещения дефицита эндогенного кортизола и подавления избыточного синтеза андрогенов в надпочечниках.

Задание 46 Наследственная мальабсорбция фолиевой кислоты (НМФК).

Эталон ответа: Заболевание характеризуется дефицитом фолиевой кислоты из-за нарушения всасывания фолатов в кишечнике и нарушения транспорта фолиевой кислоты в центральную нервную систему. Симптомы включают задержку развития, анемию; возможны лейкопения и тромбоцитопения, диарея, гипоиммуноглобулинемия и другие иммунологические дисфункции, приводящие к инфекциям, чаще всего пневмоцистной пневмонии. Неврологические проявления включают задержку развития, когнитивные и двигательные расстройства, расстройства поведения и судороги. Диагноз НМФК подозревается у пробанда с мегалобластной анемией, низкой концентрацией фолиевой кислоты в спинномозговой жидкости (даже после коррекции концентрации фолиевой кислоты в сыворотке); подтверждающим методом диагностики является молекулярно-генетическое исследование, выявляющее патогенные варианты в гене *SLC46A1*, продукт которого отвечает за всасывание фолиевой кислоты.

Задание 47 Синдром Грисбека-Имерслунда.

Эталон ответа: Это редкое наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся дефицитом витамина В12, обусловленное селективным нарушением его всасывания в кишечнике. Нарушение всасывания витамина В12 в подвздошной кишке обусловлено мутацией в одном из двух генов – кубилине (*cubilin* – *CUBN*) на 10 хромосоме или амнионлессе (*amniionless* - *AMN*). Белки, закодированные *CUBN* и *AMN* формируют клеточный рецептор cubam, который обнаруживается на энтероцитах в подвздошной кишке, эпителии проксимальных почечных канальцев и на клетках желточного мешка. Cubam участвует в связывании витамина В12 в кишечнике. Заболевание обычно диагностируется в возрасте от нескольких месяцев до четырнадцати лет. Клинические проявления могут быть неспецифическими в виде бледности, усталости, дефицита массы тела, частых респираторных и желудочно-кишечных инфекций. При обследовании выявляется макроцитарная анемия и протеинурия. Неврологическая симптоматика встречается редко. Диагноз базируется на выявлении у ребенка макроцитарной, гиперхромной, мегалобластной анемии, дефицита витамина В12 и исключения дефицита фолиевой кислоты лабораторным методом. До настоящего времени диагноз IGS устанавливается путем исключения других причин дефицита

цианкобаламина. Диагноз можно верифицировать на основании данных молекулярно-генетического исследования.

Задание 48 Витамин D-зависимый рахит. 1-й тип

Эталон ответа: витамин D-зависимого рахита обусловлен имеющимся почечным дефицитом 25-оксихолекальциферола-1-гидроксилазы с недостаточным образованием 1,25-диоксихолекальциферола. Дефицит 1-альфа-гидроксилазы почек закономерно приводит к недостаточному синтезу 1,25(ОН)-D₃, сопровождающемуся нарушениями всасывания кальция в кишечнике (гипокальциемия), что является причиной вторичного гиперпаратиреоза и нарушений фосфорно-кальциевого обмена. Результатом перечисленных изменений являются рахитоподобные деформации скелета. Развитие 2-го типа витамин D-зависимого рахита является следствием имеющейся нечувствительности органов-мишеней (кожи, почек, ЖКТ, скелетной системы) к 1,25-диоксихолекальциферолу (при отсутствии нарушений синтеза этого важнейшего метаболита). Поскольку образование метаболитов витамина D не нарушено, содержание 1,25-дигидроксивитамина D₃ оказывается в пределах возрастной нормы.

Диагностика: 1) биохимическое определение уровня содержания в крови (общего и ионизированного) Са (отмечается снижение уровня общего Са до 1,7–2,0 ммоль/л, неорганических фосфатов — умеренное снижение до 0,8–0,9 ммоль/л в сыворотке крови); 2) определение уровня активности щелочной фосфатазы (ЩФ) крови (не повышается или отмечается лишь незначительное повышение); 3) определение уровня экскреции кальция с мочой (снижение выделения Са до 0,3 ммоль/24 часа); 4) исследование уровня (суточной) экскреции аминокислот с мочой (гипераминоацидурия, достигающая 1,0–1,5 г за 24 часа); 5) содержание 25-гидроксивитамина D₃ в крови (N = 12–56 нг/мл); 6) определение уровня 1,25-дигидроксивитамина D₃ в крови 7) рентгенография

Задание 49 Дислипидемии. Диагностика. Лечение.

Эталон ответа: Клиническая картина часто включает:

Раннюю гиперхолестеринемию, которая при этом не поддается терапии статинами Ксантомы и ксантелазмы, возникающие уже в детстве и/или необычных местах (пятки, колени, локти, ягодицы)

Раннее начало атеросклероза и ИБС

Подтверждающей диагностикой является молекулярно-генетический анализ.

Лечение: согласно рекомендациям по ведению дислипидемий (гиполипидемические средства, диета)

Задание 50 Болезнь Вильсона-Коновалова

Эталон ответа: Врожденное нарушение метаболизма меди, приводящее к тяжелым наследственным болезням центральной нервной системы и внутренних органов. Заболевание передается по аутосомно-рецессивному типу. Болезнь обусловлена наследственным дефектом одной из медь-транспортирующих АТФаз Р-типа. Следствием генетического дефекта является нарушение функции внутриклеточного транспорта меди. Это ведет к снижению экскреции меди с желчью и накоплению ее в гепатоцитах. С пищей в сутки поступает 2–5 мг меди, которая всасывается в кишечнике и поступает в печень, где связывается с синтезируемым печенью церулоплазмином и экскретируется с желчью. В норме экскреция меди с желчью 2 мг в сутки, при болезни Вильсона-Коновалова — только 0,2–0,4 мг, что приводит к повышенному накоплению меди в организме. При болезни Вильсона-Коновалова страдают все этапы обмена меди. Увеличена абсорбция меди в кишечнике, нарушается процесс её включения в

церулоплазмин снижена экскреция с желчью. Из-за недостаточного использования меди происходит ее депонирование в печени, мозге, почках, роговице. Депонированная в печени медь вторично ингибирует синтез церулоплазмина. Медь оказывает токсическое действие на организм. Её накопление ведет к повышенной продукции свободных гидроксильных радикалов. Мишенями действия оксидантов являются митохондрии печени. Свободная медь блокирует SH-группы ферментов, участвующих в окислительно-восстановительных реакциях. Это приводит к энергетическому голоданию, к которому наиболее чувствительна ЦНС.

Задание 51 Пациент-девочка 2,5 лет. С 3 дня жизни рецидивирующие эпизоды рвоты, спутанности сознания. Наблюдается неврологом в связи с задержкой развития. В крови отмечается метаболический ацидоз. ТМС крови: С3 повышен, аминокислоты в моче – повышение метилмалоновой кислоты

1)Предположительный диагноз.

2) Методы лечения

3) Методы реабилитации

Эталон ответа

1)Метилмалоновая ацидурия

2) назначение низкобелковой диеты

3) С целью компенсации дефицита белка, показано назначение специализированных продуктов лечебного питания не содержащих метионин, валин, изолейцин

Задание 52 Пациент – девочка 20 дней жизни. Находится в АРО с клиникой полиорганной недостаточности. В возрасте 5 суток жизни состояние ребенка резко ухудшилось за счет нарастания неврологической симптоматики в виде синдрома угнетения ЦНС, генерализованных судорог В крови отмечается метаболический лактат-ацидоз. В моче пациента повышена концентрация 3-гидроксипропионовая кислота

1)Предположительный диагноз.

2) Методы лечения

3) Методы реабилитации

Эталон ответа

1)Метилмалоновая ацидурия

2) назначение низкобелковой диеты

3) С целью компенсации дефицита белка, показано назначение специализированных продуктов лечебного питания не содержащих метионин, валин, изолейцин

Задание 53 Пациент - мужчина 30 лет. Жалобы на бесплодие. В детстве частые респираторные заболевания, синуситы. Проводились пункции верхнечелюстных пазух. По данным спермограммы – азооспермия

1)Предположительный диагноз.

2) Методы реабилитации

Эталон ответа

1)Муковисцидоз

2) Преодоления проблемы бесплодия у данного пациента возможно с помощью биопсии тестисов и последующим проведением искусственного оплодотворения

Задание 54 С результатами неонатального скрининга. Мальчик 8 дней жизни. Жалобы на желтушность кожных покровов, срыгивание, жидкий стул. По результатам неонатального скрининга: общая галактоза крови 27 мг/дл

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения

Эталон ответа

1)Галактоземия

2) Для лечения больных используются специализированные смеси на основе изолята соевого белка, гидролизатов казеина, безлактозные молочные смеси

Задание 55 Пациент - девочка 9 лет. Жалобы: на низкий рост. Объективно: 104см/18кг, птоз двусторонний, антимонголоидный разрез глаз, крыловидные складки на шее, вальгусная деформация локтевых суставов.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы реабилитации

Эталон ответа

5) Синдром Шерешевского -Тернера

6) Консультация эндокринолога, невролога; назначение симптоматической терапии

Задание 56 Пациент- 1,5м мес. Жалобы: плохая прибавка в весе, сниженный аппетит, срыгивание. Родился с клинической врожденной кишечной непроходимостью . Наложена илеостома. По стоме определяется водянистое кишечное содержимое с жирным блеском. В течение последней недели отмечается кашель, температура нормальная. Со слов мамы кожа ребенка имеет выраженный соленый вкус

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения

Эталон ответа

1)Муковисцидоз

2) Заместительная ферментная терапия пациенту назначается пожизненно; антибактериальная терапия применяется при каждом ОРВИ и при обострении бронхолегочного процесса

Задание 57 На приеме ребенок 5 лет - телекант, гетерохромия радужки и волос на голове, нейросенсорная тугоухость III-IV степени. В родословной - у матери седая прядь, у брата тугоухость.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

3) Методы профилактики

Эталон ответа

1)Синдром Ваарденбурга

2) Симптоматическая терапия

3) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 58 Пациент – мальчик 4 года. Жалобы на сухость и шелушение кожи.

Объективно: кожа сухая с большими темными чешуйками и выраженным гиперкератозом в области разгибательных поверхностей локтевых и коленных суставов.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

3) Методы профилактики

.

Эталон ответа

1)Вульгарный ихтиоз

2)Диагноз ставится на основании клиники

Задание 59 Пациент - ребенок 2 года. Объективно: выраженная задержка психомоторного развития, судороги, мышечный гипертонус, скрученные ломкие волосы.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения

Эталон ответа

1)Синдром Менкеса

2)Назначение витаминов группы А,Е,В,С и никотиновая кислота. Препараты, обладающие липотропным действием.

Задание 60 Пациент 9 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития, приступы немотивированного смеха. Объективно: микробрахицефалия, макростомия, мышечная гипотония, походка по типу «механической куклы»

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика.

Эталон ответа:

1)Синдром Ангельмана

2)Симптоматическая терапия

3) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 61 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоИРТ-90 нг/мл, ретестИРТ-50 нг/мл, хлориды пота-75 ммоль/л

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

Эталон ответа:

1)Муковисцидоз

2) Заместительная ферментная терапия пациенту назначается пожизненно; антибактериальная терапия применяется при каждом ОРВИ и при обострении бронхолегочного процесса

Задание 62 Пациент – новорожденный. Объективно: масса тела 2400г, низко посаженные, деформированные ушные раковины, долихоцефалия, микрогения, короткие глазные щели, макростомия, флексорное положение пальцев рук, паховая грыжа, ВПС. Из анамнеза –

беременность протекала с многоводием, отмечалась слабая активность плода, на УЗИ – единственная артерия пуповины, маленькая плацента.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика .

Эталон ответа:

1)Синдром Патау

2) Симптоматическая терапия

3) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 63 Пациент - беременная 40 лет, срок беременности 18 недель, данная беременность 3 (1 и 2 – медикаментозные аборты). Консультируется по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Выявлены УЗИ маркеры: водянка плода, ТВП-8мм, уровень РАРР-А-0,49МоМ, β-ХГЧ-1,11МоМ.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) ОЗС.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.

2) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 64 Пациент - мальчик 12 лет. Жалобы на боли в ногах, приступы сердцебиения. Объективно: долихостеномелия, грудной кифосколиоз, гиперэластичность кожи, «папиросные» рубцы на голених и в области коленных суставов, гиперподвижность крупных и мелких суставов, продольное плоскостопие.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения .

Эталон ответа:

1)Синдром Элерса-Данлоса

2) Элькар, Кудесан, Массаж, ЛФК

Задание 65 Пациент - девочка 7 лет. Жалобы на жидкий зловонный стул, вздутие живота, потерю веса. Из анамнеза: первые симптомы с 11 мес. после расширения питания, со слов жидкий стул возникает после употребления хлеба, печенья. Объективно: 100см/12кг, кожа бледная, мышечная гипотония, большой живот

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Целиакия

2)безглютеновая диета

Задание 66 Пациент - новорожденная на 5е сутки отказ от еды, рвота, судороги, на 6е сутки в АРО метаболический кетоацидоз и гипогликемия, на 7е сутки – дегидратации,

прогрессирующая летаргия. Объективно: от пациента исходит специфический сладковатый запах.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа

1)Болезнь «кленового сиропа» (Лейциноз)

2) Специальная диета: белковая пища заменяется белковыми гидролизатам, не содержащими валина, изолейцина, лейцина; Кофакторная терапия; терапия левокарнитином

Задание 67 Пациент - мужчина 20 лет. Бесплодный брак - 5 лет. Объективно: 186см/108кг, телосложение по женскому типу, гинекомастия, красные стрии на животе, гипоплазия яичек.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики .

Эталон ответа:

5) Синдром Кляйфельтера

6) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 68 Пациент – новорожденная, срочные роды. Объективно: 2600г/48см, микробрахицефалия, синофриз, длинные загнутые ресницы, деформированные ушные раковины; маленький нос, микрогения, тонкая верхняя губа, рот в виде полумесяца, маленькие кисти и стопы, клинодактилия V пальцев кистей.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечение

3) Методы профилактики.

Эталон ответа:

7) Корнеллия де Ланге

8) Симптоматическая терапия

9) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 69 Пациент – новорожденный. Объективно: микроцефалия, скошенный лоб, гипотелоризм, микрофтальмия, расщелина губы и неба, низко посаженные и деформированные ушные раковины, полидактилия постаксиальная, «стопа-качалка», ВПС, микропенис, крипторхизм двусторонний.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Синдром Эдварса

2) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 70 Пациент – новорожденный. Объективно: доношенный, 2800г/48см, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, мышечная гипотония, лунообразное лицо, гипертелоризм, плач ребенка, напоминающий кошачье мяуканье.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Синдром Лежена (Синдром «кошачьего крика»)

2) Профилактика только в рамках медико-генетического консультирования родителей перед зачатием ребенка

Задание 71 Пациент 9 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития. Объективно: светлые волосы, голубые глаза, долихостеномия, воронкообразная грудная клетка, гипермобильность суставов, арахнодактилия, сублюксация хрусталиков.

1) Предположительный диагноз

2) Методы лечения.

Эталон ответа:

7) Синдром Марфана

8) Симптоматическая терапия; хирургические вмешательства

Задание 72 Пациент – ребенок 5 лет, направлен с целью уточнения диагноза. Из анамнеза: нейросенсорная тугоухость III-IV, гематурия, протеинурия. Объективно: психофизическое развитие соответствует возрасту, фенотип без особенностей.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы лечения

3) Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Q87.8 Синдром Альпорта

2) симптоматическое, консультация и коррекция состояния врачами-специалистами (нефролог, сурдолог, офтальмолог и т.д)

3) Прогноз потомства в данной семье: консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 73 Пациент - мальчик 4х лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки. Объективно: псевдогипертрофия икроножных мышц, гиперлордоз поясничного отдела позвоночника, затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы профилактики

Эталон ответа:

3) G 71.0 Мышечная дистрофия

4) -Симптоматическое, используются физиотерапевтические методы, ортопедическая коррекция. Цель - поддержание мышечной силы, предупреждение развития контрактур, деформаций суставов.

Наблюдение врачей - специалистов в соответствии с жалобами и выявленными нарушениями

Задание 74 Пациент - девочка 4х лет. Из анамнеза: до 1,5 лет развитие соответствовало возрасту, затем регресс психомоторного развития. Объективно: умственная отсталость, стереотипные движения в виде «сжимания и мытья рук»

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1)МКБ-10: F 84.2 Синдром Ретта

2) Это генетическое заболевание, состоящее из четырёх этапов, требующее реабилитации и ежедневной работы со специалистом по сохранению и приобретению новых навыков как моторных (ходьба), так и социопсихических..

Задание 75 Пациент - девочка 4 года. Жалобы на боли в костях, частые переломы, большой живот. Объективно: 104см/16кг, кожа бледная, большой живот, гепатоспленомегалия, выраженная венозная сеть. ОАК: анемия тромбоцитопения лейкопения.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) E 83.0 Болезнь Гоше

2) Ферментзаместительная терапия; консультации узких специалистов

Задание 76 Пациент - мальчик 3 года. Жалобы на задержку психоречевого развития, уход от общения. Объективно: 118см/22кг, большая голова с высоким и широким лбом, длинное лицо с увеличенным подбородком, уши большие, кисти и стопы широкие, дистальные фаланги пальцев также широкие, гипермобильность суставов и гиперэластичность кожи. Ребенок не контактный, с признаками аутизма.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

3) МКБ-10: Q 99.2 Синдром Мартина - Белла (синдром ломкой X-хромосомы)

4) Специфических методов лечения нет. Коррекция симптомов с помощью когнитивно-поведенческой терапии, специфического обучения, медикаментов (применение психостимуляторов, ноотропов – лечение и коррекцию состояния проводят невропатологи и психиатры), ЛФК; и методы реабилитации: зависит от эффективности коррекции состояния, т.к специфических методов лечения нет.

Наблюдение невропатолога и психиатра для коррекции состояния.

Задание 77 Пациент – Ребенок 5 лет. Жалобы на задержку психоречевого развития. Объективно: 104см/16кг, тонкие редкие короткие волосы, длинный грушевидный нос, длинный фильтр, тонкая верхняя губа и большие оттопыренные уши, веретенообразные пальцы рук.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы реабилитации .

Эталон ответа:

1) Синдром Лангера-Гидиона

2) методы реабилитации: зависит от эффективности коррекции состояния, т.к. специфических методов лечения нет. Наблюдение невропатолога и психиатра для коррекции состояния.

Задание 78 На приеме в МГЦ мальчик 6 лет. Жалобы: на низкий рост. Объективно: 104см/18кг, птоз двусторонний, антимонголоидный разрез глаз, низко посаженные ушные раковины, низкий рост волос на затылке, крыловидные складки на шее, вальгусная деформация локтевых суставов, правосторонний крипторхизм.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Q 87.1 Синдром Нунан

2) Наблюдение врачей- специалистов. При необходимости проводится заместительная терапия андрогенами. При крипторхизме показано низведение яичка

Задание 79 Пациент – ребенок 1,5 года. Объективно: на коже туловища и подмышечной области пятна цвета «кофе с молоком» (5-40 мм), на радужной оболочке узелки Лиша.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Q85.0 Нейрофиброматоз

2) При НФ-I симптоматическое: оперативное лечение опухолей, противосудорожная терапия в случае появления судорожных приступов, корректоры поведения, ноотропные препараты в случаях задержки развития, лечение костных деформаций, улучшение минерализации костной ткани.

Задание 80 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-12,8мг%, ретест ФА-33,4мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика .

Эталон ответа:

1) E70 Фенилкетонурия

2) Специализированная диетотерапия без фенилаланина: консультация узких специалистов; контроль уровня ФА

Задание 81 Пациент - мальчик 3,5 лет. Жалобы на периодическое повышение температуры тела до 40,5, со слов мамы не потеет, в 1,5 и 2,5 года судорожный припадок в летний период. Объективно: большой лоб, редкие волосы, брови и ресницы, кожа тонкая сухая, гиподонтия, зубы конической формы, множественный кариес, тонкие дистрофичные ногти, задержка психического развития.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика.

Эталон ответа:

1) E 75.2 Болезнь Фабри

2) заместительная терапия, симптоматическое лечение (снижение болевого синдрома, стабилизация состояния ССС и нефрологических осложнений); Консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики. Повторный риск рождения больного сына у женщины-носительницы мутантного аллеля X- сцепленного рецессивного заболевания составляет 50%., риск рождения девочки- носительницы- 50%.

Задание 82 Пациент - новорожденная девочка. Объективно: лимфатический отек кистей и стоп, птеригиум шеи, эпикант, антимонголоидный разрез глаз, ВПС, подковообразная почка.

1)Предположительный диагноз.

1) Методы лечения и профилактика.

Эталон ответа:

1) Синдром Шерешевского -Тёрнера

2) стимуляции роста тела анаболическими стероидам
-эстрогенизация (назначение женских половых гормонов); консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 83 Пациент - мальчик 5 лет. Объективно: 104см/15кг, круглое лицо, клиновидный рост волос на лбу, гипертелоризм, широкая переносица, короткий нос с вывернутыми ноздрями, широкий фильтр, шалевидная мошонка, крипторхизм.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения.

Эталон ответа:

1) Q 87.1 Синдром Аарскога

2) Симптоматическое лечение (хирургическая, ортодонтическая коррекция, применение терапии гормоном роста) Консультация узких специалистов

Задание 84 Пациент - девочка 5 лет. Жалобы на судороги, снижение интеллекта. Объективно: на лице в области щек единичные розовые папулы, на теле 3 депигментированных «перистых» пятна.

1) Предположительный диагноз.

2) Методы лечения и реабилитация.

Эталон ответа:

1) МКБ-10: Туберозный склероз

2) Специфического лечения не существует, симптоматическая терапия, коррекция состояния врачами-специалистами (антиэпилептическая терапия, гормональная терапия

Задание 85 Пациентка 34 лет. жалоб не предъявляет, направлена акушером гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 2я, срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР- 66, ЧСС-162, ТВП-1,7, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-норма, регургитации-нет; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,16МоМ, β-ХГЧ-0,59МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 18 - 1:132.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1) Биохимические отклонения, выявленные при антенатальном обследовании Матери

2)Консультация врача-генетика в МГК; Проинформировать пациентку о наличии метода-НИПС.

Задание 86 Пациент - беременная 32 года, жалоб не предъявляет, направлена акушером гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная беременность 1я, срок 14-15 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12-13нед, КТР-66, ЧСС-155, ТВП-=2,0, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-норма, регургитации-нет; сывороточные маркеры - уровень РАРР-А-0,23МоМ, β -ХГЧ-0,36МоМ.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1) Биохимические отклонения, выявленные при антенатальном обследовании Матери

2)Консультация врача-генетика в МГК; Проинформировать пациентку о наличии метода-НИПС

Задание 87 Пациент - мужчина 25 лет. Жалобы на слабость в ногах, нарушение походки, трудности при подъеме по лестнице. Объективно - псевдогипертрофии икроножных мышц, выраженный лордоз поясничного отдела, «утиная походка», затруднено поднятие рук. При вставании использует вспомогательные приемы.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) G 71.0 Мышечная дистрофия

2) Симптоматическое, используются физиотерапевтические методы, ортопедическая коррекция. Цель - поддержание мышечной силы, предупреждение развития контрактур, деформаций суставов.

Наблюдение врачей - специалистов в соответствии с жалобами и выявленными нарушениями

Задание 88 Пациент - новорожденная, 14 сутки, направлена в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоОПГ- 337,5 нмоль/, ретестОПГ- 609,3 нмоль/л. Объективно: масса тела 340г, фенотипически без особенностей.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и профилактика

Эталон ответа:

1) E25 Аденогенитальный синдром

2) - Наблюдение врача – эндокринолога(назначение глюкокортикоидов, замещение дефицита кортизола и подавление избыточной секреции АКТГ)

Консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 89 Пациент - женщина 45 лет. Жалобы на быструю утомляемость, слабость, ухудшение памяти и внимания, дрожание пальцев рук. Объективно: дизартрия, гиперкинезы, интенционный тремор. Лабораторно: гипоцерулоплазминемию, гипоальбуминемию.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и реабилитации

Эталон ответа:

1) Е 83.0 Болезнь Вильсона-Коновалова

2)- Диета № 5 — с ограничением меди до 1 мг в сутки — исключение шоколада, орехов, сухофруктов, раков, печени, цельной пшеницы. Патогенетическое лечение направлено на выведение меди из организма. Для этого применяются комплексообразующие соединения: тиолы, пеницилламин. При максимально раннем начале терапии прогноз благоприятный, улучшается общее самочувствие, снижаются уровни АЛТ и АСТ в сыворотке крови, уменьшается выраженность гепатита и стеатоза в ткани печени, фиброз практически не прогрессирует. В случае позднего начала терапии прогноз менее благоприятен: Возможны декомпенсация цирроза печени, развитие фульминантной печеночной недостаточности, прогрессирование неврологической симптоматики, летальный исход.

Задание 90 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоТТГ-184,4 мкЕд/мл, ретестТТГ-291,2 мкЕд/мл. Объективно: масса тела 4200г, кожа сухая, пастозная, желтушная, лицо отечное, язык большой, отеки кистей и стоп, голос низкий.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения и диспансерное наблюдение.

Эталон ответа:

5) Врожденный первичный гипотиреоз

6) Консультация генетика с уточнения генетической этиологии заболевания; 1й год ТТГ и Т4 свободный 1р/2-3 мес., После каждого изменения дозы, контроль ТТГ через 2 мес; УЗИ сразу после постановки диагноза, далее 1р/в 1-2 года; оценка динамики роста; сцинтиграфия ЩЖ

Задание 91 Пациент - девочка 3 лет. Жалобы на повышенную утомляемость, бледность, головокружение, снижение аппетита. Объективно: легкая иктеричность кожи и склер, боли преимущественно в левом подреберье, спленомегалия. В анализе крови - Нв-75 г/л, Эр-2,9, ЦП-0,9, Рет-52%, лейкоц-10,2, Э-2, п/я-4, с/я-52, лимф-37, СОЭ-20. Из анамнеза: мать здорова, у отца периодически отмечается желтушное окрашивание склер.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы лечения .

Эталон ответа:

5. Талассемия

6. Трансфузионная терапия (переливания эритроцитарной массы) по показаниям. Хелаторная терапия (на удаление избытка железа из организма). Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток Спленэктомия

Задание 92 Пациент - новорожденная девочка. Объективно: гипертелоризм, клювовидный нос, асимметрия черепа, низко расположенные деформированные ушные раковины с

преартикулярными складами, задержка психомоторного развития. На УЗИ - гипоплазия почки.

1)Предположительный диагноз.

2) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1)Синдром Вольфа-Хиршхорна

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 93 Пациент - мужчина 53 лет. Жалобы: на изменение походки и почерка, произвольные движения руками и головой. Объективно: хореические гиперкинезы конечностей, усиливающиеся при целенаправленном действии. Походка неуверенная, шаркающая, речь затруднена. Родословная отягощена по линии матери в 3х поколениях.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы реабилитации и профилактика

Эталон ответа:

1)Болезнь Генгтингтона

2) Врачом - неврологом проводится лечение (для коррекции хореи - применение нейролептиков, тетрабеназина или клоназепама; для коррекции дистонии - ЛФК, инъекции ботулиническим токсином; для коррекции раздражительности - нейролептики, ингибиторы обратного захвата серотонина; для коррекции брадикинезии и акинетико-ригидного синдрома- леводопа или амантадин).

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 94 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-3,6мг%, ретест ФА-6,44мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

1)Фенилкетонурия

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 95 Пациентка 32 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер - 1я, срок 16-17 нед. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 12нед, КТР-49, ЧСС-157, ТВП-2,3, кости носа визуализируются, кровоток в венозном протоке-реверс; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,53МоМ, β -ХГЧ-2,87МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:90.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики

Эталон ответа:

- 1) ОЗС.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.
- 2) Инвазивная пренатальная диагностика консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 96 Пациент - ребенок 4х лет. Жалобы на увеличение живота, отставание в психофизическом развитии, шаткую походку, судороги. Объективно: 98/14, большой живот, гепатоспленомегалия, мышечная гипотония, атаксия.

- 1)Предположительный диагноз.
- 2)Методы профилактики .

Эталон ответа:

- 1) Болезнь Ниманна — Пика
- 2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики -Выявления характерных мутаций в генах SMPD1, NPC1 и NPC2

Задание 97 Пациент - новорожденный, направлен в МГК для обследования в связи с повышением уровня неоФА-3,6мг%, ретест ФА-6,44мг%. Объективно: фенотипически без сигнальной диспластики.

- 1)Предположительный диагноз: МКБ-10:
- 2)Методы профилактики

Эталон ответа:

- 1) E70 Фенилкетонурия
- 2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 98 Пациентка 37 лет. Жалоб не предъявляет, направлена акушером-гинекологом для оценки риска по результатам пренатального скрининга 1 триместра. Данная бер -5я, срок 14-15 нед, протекает с угрозой прерывания, получает медикаментозную терапию. Результаты пренатального скрининга 1 триместра: УЗ-исследование - берем 13нед, КТР-67, ЧСС-156, ТВП-3,1, кости носа визуализируются; сывороточные маркеры - уровень PAPP-A-0,54МоМ, β -ХГЧ-0,35МоМ, итоговый индивидуальный риск по трисомии 21 - 1:50.

- 1)Предположительный диагноз.
- 2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

- 1) ОЗС.1. Хромосомные аномалии у плода (предполагаемые), требующие предоставления медицинской помощи матери.
- 2) Инвазивная пренатальная диагностика консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

Задание 99 Пациент - мужчина 23 лет. Жалобы на периодические мучительные боли и жжение в кистях и стопах, повышение температуры до 37,2-37,4, сильную усталость и

слабость. При осмотре в области пупка визуализируется ангиокератома. Лабораторно гипохромная микроцитарная анемия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) E75.2 болезнь Фабри

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики. ДНК-диагностика на наличие мутаций в гене GLA

Задание 100 Пациент – ребенок 6 мес, масса при рождении-4400г, длина 54см.

Объективно: микроцефалия, макроглоссия, спленомегалия.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы профилактики.

Эталон ответа:

1) Q87.3 Синдром Беквита-Видемана

2) консультация врача-генетика с целью расчета генетического риска в семье, анализа родословной и обсуждения возможностей пренатальной диагностики

ПК-7

Задания закрытого типа

Задание 1. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Врожденной атрезией называют

1. Отсутствие органа
2. Незаращение отверстия
3. Смещение естественного отверстия
4. Отсутствие естественного отверстия

Эталон ответа: Отсутствие естественного отверстия

Задание 2. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Врожденным пороком развития является

1. Нарушение функции органа
2. Врожденное нарушение обмена веществ
3. Врожденное нарушение умственного развития
4. Структурный дефект органа, сопровождающийся нарушением его функции

Эталон ответа: Структурный дефект органа, сопровождающийся нарушением его функции

Задание 3. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Порок развития, встречающийся как самостоятельно наследуемый порок с аутосомно-доминантным типом передачи, так и как симптом при других синдромах, называется

1. Эктродактилия
2. Крипторхизм
3. Аплазия большого пальца
4. Гидроцефалия

Эталон ответа Гидроцефалия

Задание 4. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Сочетание множественных пороков развития, являющихся результатом одного первичного врожденного порока, называют

1. Неклассифицированным комплексом ВПР
2. Синдромом
3. Ассоциацией
4. Следствием

Эталон ответа: Следствием

Задание 5. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Микроцефалия при синдроме алкогольного плода относится к

1. Дизрупциям
2. Дисплазиям
3. Мальформациям
4. Деформациям

Эталон ответа: Дизрупциям

Задание 6. Инструкция: Выберите один правильный ответ

К дефектам нервной трубки не относится

1. Агенезия мозжечка
2. Спинномозговая грыжа
3. Анэнцефалия
4. энцефалоцеле

Эталон ответа: Агенезия мозжечка

Задание 7. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Кариотип 46,XY,del(7)(p11.23) характерен для синдрома

1. Сотоса
2. Вильямса-Бойрена
3. Лежена
4. Ди Джорджи

Эталон ответа: Вильямса-Бойрена

Задание 8. Инструкция: Выберите один правильный ответ

К клиническим признакам синдрома Беквита-Видемана относят

1. Крыловидные складки на шее, монголоидный разрез глаз
2. Короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками
3. Гипертелоризм
4. Большую массу при рождении или постнатальное опережение физического развития

Эталон ответа: Большую массу при рождении или постнатальное опережение физического развития

Задание 9. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Микрофтальмией называют

1. Уменьшенный размер глазных яблок
2. Близкое расположение глаз
3. отсутствие глазного яблока
4. маленькие глазные щели

Эталон ответа Уменьшенный размер глазных яблок

Задание 10. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Выберите правильные утверждения:

1. прогнатия - нижняя челюсть, выступающая вперед по отношению к верхней;
2. эпикант - это сросшиеся брови;
3. гипертелоризм - это опущенные наружные углы глаз;
4. микрогнатия - это малые размеры верхней челюсти;

Эталон ответа: микрогнатия - это малые размеры верхней челюсти

Задание 11. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Выберите правильные утверждения:

1. камптодактилия - сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов;
2. эпикант - это сросшиеся брови;
3. гипертелоризм - это опущенные наружные углы глаз;
4. фильтр - это кожная крыловидная складка

Эталон ответа: камптодактилия - сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов

Задание 12. Инструкция: Выберите один правильный ответ

К признакам Y-сцепленного типа наследования относятся:

1. передача только по мужской линии всем детям;
2. передача только по мужской линии всем мальчикам;
3. передача только от матери к сыну;
4. отсутствие потомства у больного мужчины.

Эталон ответа: передача только по мужской линии всем мальчикам

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется:

1. только клиническими симптомами;
2. на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях;
3. только на определенных этапах обмена веществ;
4. только на клеточном уровне.

Эталон ответа: на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях;

Задание 14. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Этиологические факторы моногенной наследственной патологии:

1. перенос участка одной хромосомы на другую;
2. изменение структуры ДНК, мутация гена;
3. взаимодействие генетических и средовых факторов;
4. делеция, дупликация, транслокация участков хромосом.

Эталон ответа: изменение структуры ДНК, мутация гена

Задание 15. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Дайте верное определение. Артрохалазия – это...

1. разболтанность суставов
2. отсутствие щитовидной железы
3. сочетание пороков развития неясной этиологии, встречающееся чаще чем можно было бы ожидать от простой случайности
4. множественные врождённые контрактуры суставов

Эталон ответа: разболтанность суставов

Задание 16. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Верное определение. Мальформация – это ...

1. порок развития, вызванный неправильным формированием тканей
2. увеличенный головной мозг
3. увеличенные ушные раковины
4. стойкое сочетание пороков развития, не выстраивающееся в единую цепочку событий (как секвенция), а вызванное различными нарушениями развития одной или нескольких тканей

Эталон ответа: порок развития, вызванный неправильным формированием тканей

Задание 17. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Сочетание нейросенсорной врождённой/ранней тугоухости, с вестибулярными нарушениями и с более поздней манифестацией диффузного зоба /реже гипотиреоза

1. синдрома Пендреда
2. синдрома Жарвелла–Ланге–Нильсена
3. синдрома Ваарденбурга, тип I
4. мукополисахаридоза, тип III

Эталон ответа: синдрома Пендреда

Задание 18. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Врождённая гиперплазия коры надпочечников наиболее часто обусловлена недостаточностью

1. 17,20-лиазы
2. 3-бета-гидростероидредуктазы
3. 21-гидроксилазы
4. Десмолазы

Эталон ответа: 21-гидроксилазы

Задание 19. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Наличие филадельфийской хромосомы считается патогномоничным для

1. острого миелоидного лейкоза
2. рака предстательной железы
3. хронического миелоидного лейкоза
4. рака молочной железы

Эталон ответа: хронического миелоидного лейкоз

Задание 20. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Аномалад Пьера Робена включает

1. расщелину нёба вследствие выраженной микрогении и глоссоптоза
2. лицевые аномалии и гипоплазию легких вследствие агенезии почек у плода ималоводия
3. гидронефроз вследствие стеноза мочеточника
4. гидроцефалию, косолапость и нарушение функций органов малого таза у ребенка со спинномозговой грыжей

Эталон ответа: расщелину нёба вследствие выраженной микрогении и глоссоптоза

Задание 21. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Характерным для гормональных показателей для пациентов с синдромом Де Ла Шапелля является

1. сниженный уровень ЛГГ и ФСГ
2. повышенный уровень ФСГ, нормальный или сниженный уровень тестостерона
3. повышенный уровень тестостерона и ингибина
4. нормальный уровень гонадотропинов и тестостерона

Эталон ответа: повышенный уровень ФСГ, нормальный или сниженный уровень тестостерона

Задание 22. Инструкция: Выберите один правильный ответ

К клиническим признакам, характерным для синдрома Марфана, относят:

1. Единственную сгибательную складку на ладонях и мизинцах
2. Умственную недостаточность
3. Брахицефалию
4. Фиброзные контрактуры пальцев и коленных суставов

Эталон ответа: Фиброзные контрактуры пальцев и коленных суставов

Задание 23. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Задержка роста и умственного развития в сочетании с гипертрихозом и лицевым дизморфизмом (выгнутые брови, синофриз, запавшая переносица) характерна для синдрома:

1. Корнелии де Ланге
2. Аарского
3. Нунан
4. Сильвера-Рассела

Эталон ответа: Корнелии де Ланге

Задание 24. Инструкция: Выберите один правильный ответ

При тирозинемии 1-го типа принцип диетотерапии заключается в ограничении поступления в организм:

1. Лизина и аргинина
2. Тирозина и фенилаланина

3. Лизина и метионина
4. Метионина и аргинина

Эталон ответа: Тирозина и фенилаланина

Задание 25. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Сколиоз (угол более 20 градусов), спондилолистез, ограничение разгибания в локтевом суставе, медиальное смещение медиальной лодыжки, плоскостопие, протрузия вертлужной впадины любой степени являются диагностическими признаками синдрома:

1. Дауна
2. Эдвардса
3. Марфана
4. Клайнфельтера

Эталон ответа Марфана

ПК-7

Задания открытого типа

Задание 26 Гемохроматоз

Эталон ответа: Наследственное заболевание, характеризующееся повышенным всасыванием железа в кишечнике и отложением в органах и тканях железосодержащих пигментов (преимущественно в виде гемосидерина) с развитием фиброза.

Распространенность 1:200 - 1:300 (в европейской популяции). Гетерозиготное носительство патологического гена отмечается у 10-13% населения. Мужчины болеют предположительно в 10 раз чаще женщин, в возрасте 40-60 лет, а женщины после менопаузы. Патогенез недостаточно изучен. Классический гемохроматоз представляет собой ступенчатый процесс, начинающийся мутацией HFE-гена, нарушением насыщения трансферрина, увеличением сывороточного ферритина и завершающийся депонированием железа в жизненно важных органах, прежде всего в печени, с формированием фиброза и цирроза. Гемохроматоз - полисиндромное заболевание, клинические проявления которого не являются специфичными. Наличие клинических признаков гемохроматоза тесно сопряжено со степенью накопления железа в тканях. Критической является концентрация железа, превышающая норму более чем в 10-20 раз. Чаще это происходит после 30-40 лет.

Задание 27 Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема. Общая характеристика. Принципы диагностики.

Эталон ответа: Заболевания, в основе которых лежат повреждения в синтезе гема, названы порфириями. Их развитие чаще всего связано с наследственными дефектами в ферментных системах, ответственных за анаболизм порфиринов. В зависимости от локализации нарушений различают эритропоэтические (аномалии в обмене порфиринов в костном мозге) и печёночные (похожие сдвиги в гепатоцитах) типы, отличающиеся друг от друга дефектами разных генов. Однако исторические хроники времён средневековья сохранили описания семейств, у членов которых отмечались черты, свойственные тяжёлым формам этого страдания, проявляющиеся кожными, неврологическими психическим и абдоминальными симптомами (клиникой острого живота, тошнотой, рвотой, задержкой стула; эпилептическими припадками, парезами, параличами, полиневритами, зрительными и слуховыми галлюцинациями, слепотой), а также аномально высоким выделением порфиринов с мочой или калом. Некоторые признаки болезни – красный оттенок зубов и костей, своеобразный цвет кожи, изменённой волдырями, язвами и рубцами; ночной образ жизни, обусловленный фотодерматитом, спонтанное свечение некоторых тканей и выделений больного, прихоти вкуса, связанные с анемией, – столь ярки и необычны, что вызывают в памяти описание облика и поведения

мифических вурдалаков или вампиров. В России чаще выявляются ОПП и ПКП. Для первой характерен комплекс следующих симптомов: тахикардия, повышение АД, коликообразные боли в животе, признаки полиневрита, судороги, изменения поведения, эмоциональная лабильность, депрессия, галлюцинации, парез дыхательной мускулатуры и др. Способы диагностики основаны на выявлении избыточного количества 5-АЛК, порфобилиногена и общих порфиринов. Поздняя кожная порфирия (ПКП) проявляет себя повышенной светочувствительностью, глубокими поражениями кожи, обусловленными фотосенсибилизацией, иногда клиникой «острого живота».

Задание 28 Муковисцидоз Общая характеристика. Принципы диагностики.

Эталон ответа: Является наследственным заболеванием желез внешней секреции, проявляется в первую очередь патологией со стороны желудочно-кишечного тракта и дыхательной системы. Повышенная вязкость секрета желез внешней секреции приводит к хроническому воспалительному процессу в легких, экзокринной недостаточности поджелудочной железы, гепатобилиарной патологии и аномально высокому содержанию электролитов в поте. Диагноз ставят на основании данных исследования пота или идентификации 2 вариантов гена, вызывающих муковисцидоз, у больных с положительным результатом неонатальных скрининг-тестов или характерных клинических признаков. Ответственный ген локализован на длинном плече хромосомы 7. Он кодирует мембраноассоциированный белок, называемый муковисцидозным трансмембранным регулятором проводимости (CFTR). Наиболее распространенная вариация гена, F508del, встречается примерно у 85% аллелей; были идентифицированы > 2000 менее распространенных вариантов CFTR.

Задание 29 Синдромы первичных иммунодефицитов являются генетически предопределенными иммунодефицитами с иммунными и неиммунными дефектами.

Эталон ответа: Неиммунные проявления часто легче распознать, чем сам иммунодефицит. Примерами служат атаксия-телеангиэктазия, гипоплазия хрящей и волос, синдром Ди Джорджи, синдром гипер-IgE и синдром Вискотта – Олдрича. Несмотря на наличие иммунодефицитов, у некоторых пациентов также развиваются аутоиммунные расстройства. Иммунодефициты обычно проявляются рецидивирующими инфекционными процессами. Возраст, в котором начались рецидивирующие инфекции, дает ключ к пониманию того, какой компонент иммунной системы влияет. Тем не менее, для подтверждения диагноза иммунодефицита необходимо проведение специфических тестов. Лечение и прогноз при первичных иммунодефицитных нарушениях зависит от конкретного расстройства

Задание 30 Кишечные дисахаридозы. Общая характеристика. Принципы диагностики.

Эталон ответа: Кишечные дисахаридозы – неспособность к усвоению отдельных видов углеводов вследствие дефицита одного или более кишечных ферментов. Клинические проявления включают диарею, вздутие живота, повышенное газообразование. Диагноз основывается на клинических данных и результатах водородного дыхательного теста. Лечение заключается в исключении употребления «виновного» дисахарида. В норме дисахариды расщепляются до моносахаридов дисахаридазами (в частности, лактазой, мальтазой), расположенными на щеточной кайме энтероцитов тонкого кишечника. Нерасщепленные дисахариды обладают высокой осмолярностью, привлекающей воду и электролиты в просвет кишечника, что проявляется водянистой диареей. Вследствие переработки углеводов микрофлорой в толстой кишке образуются газы (водород, двуокись углерода, метан), что сопровождается избыточным отхождением газов, вздутием и растяжением живота, появлением боли в животе. Возможно применение молекулярной диагностики для подтверждения диагноза.

Задание 31 Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением сердечно-сосудистой системы.

Эталон ответа: Основным признаком проблем с сердечно-сосудистой системой является боль в области сердца. Она может отдавать в руку, шею, лопатку и быть симптомом стенокардии, инфаркта, ишемии. Часто встречающийся симптом — одышка — является признаком сердечной недостаточности. Учащенное сердцебиение, ощущение перебоев в работе сердца — симптомы аритмии. Тяжелая сердечная недостаточность проявляет себя отеками конечностей. Для исследования людей, страдающими заболеваниями сердечно-сосудистой системы, проводятся визуальный осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация. Обязательны ЭКГ, ЭхоКГ, векторкардиография, исследования гемодинамики и функционального состояния сердца и сосудов, зондирование, рентгенография, лабораторные исследования (мочи, крови). Подтверждающим методом может служить молекулярная диагностика. Лечение проводится в зависимости от выявленного заболевания у кардиолога или терапевта.

Задание 32 Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением эндокринной системы.

Эталон ответа: Наиболее часто среди клинических признаков, развивающихся вследствие нарушения эндокринного баланса, следует назвать *ожирение*. Оно может быть вызвано генетическими дефектами в клетках гипоталамуса: *синдром Прадера–Вилли (syndrome Prader-Willi)* вследствие хромосомных аномалий; *синдром Лоуренса–Муна–Барде–Бидля (syndrome Laurence-Moon-Bardet-Biedle)* (наследуется по аутосомно-рецессивному типу); *синдром Альстрема (syndrome Ahlström)*, имеющий подобный тип наследования, сопровождающийся также симптомами сахарного диабета, нефропатии; *синдром Бабинского–Фрелиха (syndrome Babinski-Fröhlich)* из-за наличия при этом гипогонадизма иногда называемый *адипозо-генитальной дистрофией*. Кроме того, у таких пациентов могут возникнуть симптомы несахарного диабета, низкий рост, инфантилизм; вероятной причиной считают мутации в генах, ответственных за синтез прогормонов аденогипофиза. К симптомам ожирения обычно присоединяются и другие. *Синдром Лоуренса–Муна–Барде–Бидля (syndrome Laurence-Moon-Bardet-Biedle)* проявляется гипогонадизмом, полидактилией, пигментной дегенерацией сетчатки, вплоть до потери зрения к 20 годам, сниженным интеллектом. Ожирение с возрастом прогрессирует. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Причина, вероятно, генетический дефект образования кортикостероидов. Лечение не разработано. Для многих наследственных болезней эндокринной системы характерен полиморфизм; причём обязательно регистрируется увеличение размеров различных желёз. Диагностика: для проведения уточняющей диагностики наследственных эндокринопатий осуществляют исследование профиля гормонов, проводится ДНК-анализ генов, ассоциированных с эндокринной патологией. Лечение зависит от конкретного заболевания и осуществляется у эндокринолога.

Задание 33 Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением нервно-мышечной системы.

Эталон ответа: Наследственные нервно-мышечные заболевания — большая группа болезней, при которых отмечается поражение мышечной ткани, периферических нервов и нередко передних рогов спинного мозга. Ведущим симптомом при этих заболеваниях являются мышечная слабость, утомляемость, часто сочетающаяся с гипотонией и атрофией мышц, особенно в поздних стадиях развития болезни. Наиболее распространенными нервно-мышечными заболеваниями являются прогрессирующие мышечные дистрофии, спинальные и нервные амиотрофии, реже встречаются миотонии и периодический семейный паралич. Все они этиологически связаны с генными мутациями, локализованными в аутосомах или половой X-хромосоме; нередки повторные

случаи заболевания в семье. Диагностика основывается на клинических проявлениях, биопсии мышц и анализах крови для исследования мышечных белков и генетических аномалий. Специфического лечения врожденных мышечных дистрофий не существует. Вопросы, которые касаются ортопедических, сердечных, респираторных, нутритивных и социальных аспектов могут быть рассмотрены соответствующими экспертами по мере возникновения потребностей, а поддерживающее лечение, включая физиотерапию, помогает сохранить функцию. Профилактика: медико-генетическое консультирование, ПГТ, НИПТ.

Задание 34 Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ

Эталон ответа: Наследственная предрасположенность к болезни может иметь полигенную или моногенную основу. Моногенная предрасположенность определяется одним геном (мутацией), но для патологического проявления мутации необходимо обязательное, провоцирующее действие факторов внешней среды. Полигенная предрасположенность определяется сочетанием аллелей нескольких генов, их определенной комбинацией при провоцирующем влиянии внешнесредовых факторов. Идентификация этих генов и их аллелей весьма затруднительна. Но они определяют и формируют мультифакториальные болезни. Каждая нозологическая форма болезни с наследственным предрасположением на самом деле генетически гетерогенная группа. Отдельные болезни (например, гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца, язвенная болезнь желудка, сахарный диабет и др.) представляют собой не одну болезнь, а группу болезней с одинаковым конечным проявлением. Чем выше наследственная предрасположенность и больше вредных воздействий среды, тем выше вероятность заболеть тем или иным заболеванием. Болезни с наследственным предрасположением отличаются от других форм наследственной патологии (генных и хромосомных болезней) характером клинической картины. В отличие от генных болезней, при которых всех членов семьи пробанда можно разделить на больных и здоровых, клиническая картина болезней с наследственным предрасположением имеет непрерывные клинические переходы (клинический континуум) в пределах одной и той же нозологической формы.

Задание 35 Клинико-генетическая характеристика МФБ

Эталон ответа: Многофакторные (мультифакториальные) болезни, или болезни с наследственной предрасположенностью, развиваются в результате взаимодействия определенных комбинаций аллелей разных локусов и специфического воздействия факторов окружающей среды. К многофакторным болезням относят гипертоническую болезнь, нарушения мозгового кровообращения, тромбозы, большинство сердечно-сосудистых заболеваний и опухолей. Осложнения беременности также имеют многофакторную природу. При мультифакториальных болезнях важную роль играет как носительство «аллелей риска», так и наличие провоцирующих факторов. Заболевают не все носители «аллелей риска», а те, у кого вредные для данного индивидуума факторы накладываются на предрасполагающий генетический фон. Пусковым механизмом может стать беременность, особенности питания, прием лекарств, образ жизни и другие факторы. Просим учесть, что обнаруженные генетические особенности человека, называемые генетическими факторами риска, не означают наличия или отсутствия указанного заболевания. Выявление генетических полиморфизмов и составление индивидуального «генетического паспорта» позволяет реализовать концепцию индивидуальной медицины, дать персональные рекомендации по профилактике, оценить необходимость более пристального врачебного контроля, назначить дополнительные исследования и консультации специалистов. В ряде случаев своевременное изменение образа жизни, соблюдение диеты или прием фармакологических препаратов позволяет предотвратить или существенно снизить тяжесть многофакторного заболевания. При этом

важно помнить, что только лечащий врач может ответить на вопрос: необходимы ли дополнительные исследования и/или консультации специалистов (и если да, то какие), необходимо ли изменение образа жизни или лечение.

Задание 36 Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней

Эталон ответа: Цитогенетические методы предназначены для изучения структуры хромосомного набора или отдельных хромосом. Наиболее распространенный метод в цитогенетике человека - световая микроскопия, а электронная и конфокальная лазерная микроскопия применяется только с исследовательскими целями. Во всей медикогенетической практике используется световая микроскопия (главным образом в проходящем свете), в том числе люминесцентная микроскопия. Объектом цитогенетических наблюдений могут быть соматические делящиеся, мейотические и интерфазные клетки. Каждый из этих объектов имеет свои преимущества и недостатки. Выбор объекта определяется целью исследования. Большинство цитогенетических исследований выполняют на соматических клетках, поэтому остановимся на описании этих методов

Задание 37 Метод Масс-спектрометрии.

Эталон ответа: Метод масс-спектрометрии относится к тонким физическим методам и основан на измерении отношения массы заряженных частиц (ионов) к их заряду. В качестве матрицы, которая подвергается лазерному облучению (MALDI), выступают молекулы ДНК, в которых любые изменения (мутации, аллельные варианты) приводят к изменению массы. Метод достаточно трудоемок, требует высококвалифицированного персонала. В то же время метод обладает рядом несомненных преимуществ: позволяет проводить анализ большого числа ДНК-проб с высокой скоростью и производительностью.

Задание 38 Принципы идентификации метафазных хромосом человека

Эталон ответа: Клеточный материал, полученный из данных образцов, культивируют в питательной среде 48 – 72 ч., что увеличивает митотическую активность клеток и повышает митотический индекс. Для остановки клеточного деления на стадии метафазы к культуре клеток за 2-3 часа до окончания их культивирования добавляют колcemид (колхицин), разрушающий веретено деления. Хромосомы в данный момент спирализованы, укорочены, и их легче отделить друг от друга для дальнейшего исследования. Это так называемый метафазный метод. Для гипотонизации клеток используют гипотонический р-р NaCl или цитрата натрия: клетки набухают, происходит карiorексис, и хромосомы свободно плавают в р-ре. Таким образом, образуется клеточная суспензия, которая подвергается дальнейшим действиям: центрифугированию, фиксации, окраске и собственно карiotипированию.

Задание 39 Показания к проведению хромосомного анализа

Эталон ответа: Спектр клинических ситуаций, требующих карiotипирования:

1. Подозрение на хромосомную болезнь (верификация диагноза)
2. Множественные ВПР у ребёнка, не укладывающиеся в картину генных синдромов
3. Многократные (> 2) спонтанные аборт, мертворождения или рождение предыдущего ребёнка с ВПР
4. Выраженная задержка психомоторного развития у ребёнка
5. Пренатальная диагностика (по результатам скрининга, при рождении предыдущего ребёнка с хромосомной болезнью)
6. Подозрение на синдромы с хромосомной нестабильностью
7. Лейкозы (дифференциальная диагностика, оценка прогноза)

Задание 40 Социальные аспекты медицинской генетики

Проблемы, изучаемые медицинской генетикой, имеют семейный характер, а не только индивидуальный, как это бывает при других болезнях, что требует консультирования как самого пациента, так и всей его семьи; Лечение наследственных болезней ограничено: не для всех заболеваний существует эффективная терапия, что накладывает существенные ограничения на помощь страдающим пациентам и их родственникам; Этичность генетического тестирования: поскольку не для каждого наследственно обусловленного заболевания существует лечение, то возникает вопрос, насколько целесообразно сообщать пациенту о выявлении у него рисков заболевания, которое невозможно предотвратить или вылечить; Ввиду бурного развития медицины в целом и генетики в частности (геномное редактирование) становится очевидным, что многие технологии будут внедрены в клиническую практику. Встаёт вопрос: во всех ли случаях уместно редактирование генома

Задание 41 НБО углеводов. Общая клиническая характеристика.

Эталон ответа Общая клиническая характеристика: трудности вскармливания, нарушение глотания, затянувшаяся желтуха, срыгивания, рвота, диарея, мышечная гипотония, плохая прибавка в весе, гепатомегалия с признаками печеночной недостаточности (гипербилирубинемия, повышение активности трансаминаз), слабость, вялость, спленомегалия, гипогликемия и связанные с ней судороги.

Задание 42 Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа

Эталон ответа Синдром микроделеции 1p36: черепно-лицевой дисморфизм (микробрахцефалия, большой и несвоевременно закрывающийся передний родничок, прямые брови, глубоко посаженные глаза, широкая вдавленная переносица, низко посаженные деформированные ушные раковины), брахидактилия, клинодактилия, короткие стопы, ЗППР, РАС, мышечная гипотония, врождённые пороки развития сердечно-сосудистой системы и других органов и систем; Синдром микроделеции 1q41q42: тяжёлая задержка развития, умственная отсталость, РАС, черепно-лицевой дисморфизм (микроцефалия, глубоко посаженные глаза, гипотелоризм, вдавленная переносица, вывернутые ноздри), врождённые пороки развития внутренних органов и систем, особенно ЦНС;

Задание 43 Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом

Эталон ответа Синдром «кошачьего крика» (5p-): пренатальная гипоплазия и мышечная гипотония, черепно-лицевой дисморфизм (микроцефалия, круглое лицо, широкая переносица, гипертелоризм, эпикант, косоглазие, антимонголоидный разрез глаз, низко посаженные уши, микроретрогнатия), плач, напоминающий крик кошки, связанный с изменениями гортани, психомоторная задержка и умственная отсталость, врождённые пороки развития внутренних органов; Синдром Вольфа-Хиршхорна (4p-): черепно-лицевой дисморфизм (широкая переносица, переходящая в лоб («шлем греческого воина»), микроцефалия, высокий лоб, выступающие надбровные дуги, гипертелоризм, эпикант, деформированные ушные раковины), скелетные аномалии (кифосколиоз, деформация тел позвонков, добавочные и/или сросшиеся рёбра, косолапость, sinus sacralis), умственная отсталость, как правило, от умеренной до тяжёлой, нарушения со стороны ЦНС (эпилепсия, аномалии мозолистого тела), врождённые пороки внутренних органов;

Задание 44 Подходы к изучению наследственной предрасположенности к болезням человека

Эталон ответа Среди основных подходов к оценке роли наследственных факторов в этиологии и патогенезе широко распространенных многофакторных заболеваний следует назвать три: клиникогенеалогический, близнецовый и популяционный. Долгое время они были главными способами доказательства существования наследственной предрасположенности. Этот период исследования болезней с наследственной предрасположенностью называют формально-генетическим, так как названные три подхода надежно указывали на значение наследственных факторов в возникновении и развитии таких болезней, давали возможность измерить степень участия их в этих процессах, но не позволяли идентифицировать конкретные гены, составляющие основу наследственной предрасположенности. До недавнего времени возможность описания структуры наследственной компоненты многофакторного заболевания в терминах задействованных генов практически отсутствовала. Она появилась с осуществлением международного проекта «Геном человека» - 90-е годы XX в. открыли «охоту за генами» болезней, в том числе и многофакторных. У медицинских генетиков появился, по выражению В. Маккьюсика (1997), «свой» объект исследования - геном. Однако прежние методы изучения наследственной предрасположенности человека к многофакторным заболеваниям (клиникогенеалогический, близнецовый, популяционный) не утратили своего значения. Более того, они являются базовыми в идентификации генов подверженности болезням при использовании современных генетических технологий.

Задание 45 Значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека и клинической практике

Эталон ответа Идентификация генетических вариантов подверженности широко распространенным заболеваниям, обозначаемая иногда как генетическое тестирование многофакторного заболевания, является активно развивающейся областью исследований, которая имеет важное теоретическое и практическое значение. Число публикаций по генетическим ассоциациям ежегодно в последнее десятилетие удваивается, и эта информация излагается в 1500 научных журналах на различных языках. Направления, по которым осуществляется систематизация накапливаемой информации. Полногеномные ассоциативные исследования, анализирующие одновременно до 1 млн геномных вариантов, раскрывают биологические основы многофакторных заболеваний, открывая новые, до сих пор неизвестные метаболические пути формирования патологических фенотипов, обнаруживая терапевтические мишени, что способствует созданию новых лекарственных средств. Идентификация биомаркеров позволяет надеяться, что риск заболевания может быть снижен путем проведения оптимальных схем лечения. Даже умеренные ассоциации «генотип-фенотип» могут быть использованы для более широких возможностей перехода от теории к практике. Однако следует заметить, что большинство идентифицированных к настоящему времени ассоциаций генетических полиморфизмов с многофакторными болезнями объясняют небольшой процент (2-10%) индивидуальной вариативности в риске заболевания. В связи с этим, прежде чем «генетические профили» станут пригодны к широкому использованию в клинической практике, необходимы дополнительные уточняющие исследования и разработки. Они касаются совершенствования подходов к расчету рисков заболеваний, создания правового обоснования для применения генетических тестов, согласованных действий исследователей, врачей и пациентов. Клиническая практика должна опираться на доказательную медицину.

Задание 46 Аминоацидопатии. Органические ацидурии

Эталон ответа Термин «органическая ацидемия» (ОА), или «органическая ацидурия», относится к группе заболеваний, которые характеризуются повышенной экскрецией органических кислот с мочой. Большинство этих заболеваний возникают в

результате нарушения определенной стадии катаболизма аминокислот. Многие из ОА ферментопатии. Самая распространенная группа среди этих заболеваний — нарушения катаболизма разветвленных аминокислот и лизина. Эта группа включает лейциноз (болезнь с запахом кленового сиропа мочи), изовалериановую, пропионовую, метилмалоновую ацидурию, недостаточность 3-метил-КоА-карбоксилазы, недостаточность 3-гидрокситриметил-глутарил-КоА-лиазы, недостаточность кетотиолазы и глутаровую ацидурию тип I. Пациенты с органическими ацидуриями обычно рождаются с хорошими оценками по шкале Апгар, весо-ростовыми показателями. Заболевания могут манифестировать с 1-й недели до 1-го года жизни, гораздо реже встречаются формы с более поздним дебютом. Клинические проявления классических, ранних форм ОА характеризуются острым началом с развитием симптомов метаболической декомпенсации: нарушения вскармливания, рвота, нарушения сознания до степени угнетения и комы, эпилептических приступов, изменения мышечного тонуса. При поздней манифестации ОА симптомы включают нарушения психоречевого развития, атаксию, различные очаговые неврологические симптомы, синдром Рейе, повторные приступы необъяснимого кетоацидоза или различные психиатрические расстройства. Выявление у ребенка тяжелого метаболического ацидоза в первые дни жизни позволяет заподозрить заболевания из группы ОА. Некоторые заболевания из группы ОА не сопровождаются выраженными метаболическими нарушениями, а проявляются преимущественно неврологической симптоматикой (глутаровая ацидурия тип 1, болезнь Канаван).

Задание 47 Основные подходы к лабораторной диагностике нарушений обмена аминокислот и органических кислот

Эталон ответа Для определения органических кислот применяют разнообразные хроматографические методы — высокоэффективную жидкостную хроматографию, хромато-масс-спектрометрию, тандемную масс-спектрометрию (ТМС). Более 250 различных органических кислот и глициновых конъюгатов возможно обнаружить в образце мочи. Их концентрация зависит от диеты, приема лекарственных препаратов и некоторых других физиологических причин. Известно около 65 НБО, которые характеризуются специфичным профилем органических кислот. Относительно небольшое количество органических кислот являются высокоспецифичными, и их наличие в больших концентрациях в моче позволяет точно установить диагноз. Сукцинилацетон при тирозинемии тип 1, N-ацетил-аспартат при болезни Канаван, мевалоновая кислота при мевалоновой ацидурии. Однако в подавляющем большинстве случаев диагноз НБО на основании только анализа органических кислот мочи установить довольно трудно, и требуется проведение дополнительной, подтверждающей диагностики. К методам относится ТМС. Для трех наиболее обширных групп НБО (нарушений обмена аминокислот, органических кислот и дефектов митохондриального В-окисления) ТМС применяется в качестве первого этапа диагностики.

Задание 48 Пропионовая ацидурия

Эталон ответа Этиология Аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями генов, кодирующих субъединицы пропионил-КоА-карбоксилазы: ген альфа-субъединицы (PCCA) картирован на 13q32, В-субъединицы (PCCB) на 3q21-q22. Клиническая картина Пропионовая ацидурия (ПА) крайне сходна по своим клиническим проявлениям с ММА. Заболевание начинается в первые дни жизни. Основными симптомами являются анорексия, рвота, повышенная сонливость, мышечная гипотония, общая вялость и эпизоды гипервентиляции. У некоторых пациентов развиваются судороги, в ряде случаев отмечаются гепатомегалия, эритематозная сыпь. Иногда заболевание может манифестировать позднее и протекать волнообразно с эпизодами ацидоза или кетоацидоза. Также описаны случаи некроза базальных ганглиев без

метаболического ацидоза и гипераммониемии и единичные случаи поздней манифестации (30-летний мужчина, в клинической картине у которого отмечались хореические гиперкинезы и деменция). У больных ПА часто наблюдаются такие нарушения, как дистонические, хореические гиперкинезы, пирамидные нарушения. Лейкопения. тромбоцитопения возникает из-за угнетения работы костного мозга токсическими метаболитами. Диагностика Анализ органических кислот методом хромато- масс-спектрометрии позволяет выявить повышенную экскрецию с мочой пропионилкарнитина, пропиновой, 3-гидроксипропионовой и метиллимонной кислот. При проведении ТМС обнаруживают повышение концентрации пропионилкарнитина (C3).

Задание 49 Генетика человека и научно-технический прогресс

Эталон ответа Благодаря развитию генетики человека (секвенирование генома и другие новейшие достижения), открываются возможности:

Индивидуальная терапия онкологических заболеваний (идентифицированы гены, отвечающие за рост неопластических клеток, найдены сотни возможных мишеней для лекарств); Индивидуальная терапия сердечно-сосудистых заболеваний (поиск генетических маркеров, повышающих или понижающих риски развития атеросклероза, артериальной гипертензии и других ССЗ, которые являются одной из ведущих причин смертности населения во всём мире, разработка лечения и новых фармакологических препаратов) Внедрение и расширение области применения технологий генной терапии и геномного редактирования CRISPR Cas9 позволяет (и позволит в будущем) лечить многие генетически обусловленные заболевания и некоторые вирусные инфекции (например, ВИЧ-инфекцию); Улучшение диагностики наследственных болезней: уже на сегодняшний день существует программное обеспечение, помогающее предположить диагноз, исходя из анализа фотографии больного, совершенствование методов молекулярно-генетической диагностики

Задание 50 Анализ деятельности медико-генетических консультаций

Эталон ответа В процессе анализа первичная информация проходит аналитическую обработку: проводится сравнение достигнутых результатов деятельности с данными за прошлые отрезки времени, с показателями других медицинских учреждений, со среднеотраслевыми показателями, определяется влияние разных факторов на величину результативных показателей, выявляются недостатки, ошибки и неиспользованные возможности, выстраиваются перспективы. На основе результатов анализа разрабатываются и обосновываются управленческие решения, что является основой научного управления хозяйственной деятельностью. Таким образом, с научной точки зрения, экономический анализ - одна из функций управления, которая обеспечивает научность принятия решений. Это необходимое звено в системе управления медицинским учреждением, которое обосновывает выбор оптимального варианта решения целого комплекса проблем, связанных с планированием деятельности учреждения и его будущим развитием. На уровне экономики лечебно-профилактического учреждения, экономический анализ - это совокупность методов формирования и обработки данных о производственной и финансовой деятельности медицинского учреждения и его подразделений, направленная на обеспечение объективной оценки результатов работы учреждения, выявление возможностей повышения эффективности его деятельности и рационализации использования ресурсов

Задание 51 девочка, 2 лет, поступила с жалобами на выраженную задержку моторного и психо-речевого развития, фармакорезистентные судороги, отсутствие навыков опрятности и самообслуживания. Заболевание манифестировало в возрасте 11 суток, когда впервые возникли серийные вздрагивания, фрагментарные миоклонические приступы, ассиметричные тонические спазмы, эпизоды апноэ. Ребенок, единственный в семье,

родился от молодых здоровых родителей не состоявших в кровном родстве. В связи с тем, что судорог начались рано, девочке были проведены лабораторные методы обследования, исключившие наиболее распространенные наследственные болезни обмена веществ.

Объективный статус: лицевых и скелетных дизморфий нет, пациентка не держит голову, не переворачивается, не садится, не ходит; выявлена диффузная мышечная гипотония, угнетение сухожильных рефлексов, периодические дистонические позы в руках, продолжаются судорожные пароксизмы в виде ассиметричных тонических спазмов и миоклоний

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Ранняя эпилептическая энцефалопатия; ЭЭГ-исследование, МРТ-исследование, проведение клинического или полного секвенирования экзома методом NGS

Задание 52 Ребенок, мальчик в возрасте 2 года 9 месяцев, госпитализирован с жалобами на отставание в психомоторном развитии, плохой аппетит, слабость, бледность слизистых оболочек, желтушный оттенок кожи. Первые признаки заболевания отмечались с 6 месячного возраста после перенесенной ОРВИ (проблемы со вскармливанием, при аускультации сердца выявлен негрубый функциональный систолический шум, нарастание общей слабости и отставание в моторном развитии). Ребенок от 2-ой беременности, брак родственный, масса тела при рождении – 2850 г, рост- 48 см.

Объективный статус: макроцефалия, череп акроцефальной формы, монголоидный разрез глаз, широкая переносица, короткий нос, короткий фильтр, диспластичные ушные раковины, короткая шея, небольшое неправильной формы пигментное пятно на шее, печень на 1,5 см ниже реберной дуги, незначительная варусная деформация костей голени.

1) предполагаемый диагноз:

2) методы обследования:

Эталон ответа Заболевание из группы гемолитических анемий (большая бета-талассемия); ОАК, анализ морфологии эритроцитов, определение концентрации железа сыворотки, молекулярно-генетическое исследование бета-глобинового кластера (ген HBB), электрофоретический анализ фракций гемоглобина

Задание 53 Мальчик, 4 года, с жалобами на отставание в росте, умственном развитии, с рождения у ребенка пупочная и паховая грыжа, двусторонний крипторхизм. При рождении вес -3860 г, рост 52 см, родился в асфиксии.

Объективный статус: субиктеричность кожных покровов, с мраморным рисунком, цианоз носогубного треугольника, пастозность лица, кистей, стоп, отечность век, длинные ресницы, крупные черты лица, оттопыренные ушные раковины чашеобразно формы, арковидные брови с разреженной латеральной частью, расщелина язычка, гипертелоризм, эпикант, сходящееся косоглазие, гемангиомы в области затылка, микропенис.

1) Предварительный диагноз:

2) Методы диагностики

Эталон ответа Заболевание группы моногенных дизморфологических синдромов (синдром Кабуки); ЭХО-КГ, УЗИ органов брюшной полости, цитогенетическое исследование, хромосомный микроматричный анализ, полноэкзомное секвенирование NGS

Задание 54 Девочка, 16 дней, поступила с жалобами на отказ от кормления, потерю массы тела, вялость. При рождении масса 3170 г, роды в срок, брак родственный.

Объективный статус: вялая, не кричит, многократная рвота, снижение мышечного тонуса, угнетение рефлексов, ригидность затылочных мышц, стридорозное дыхание, судороги, печень и селезенка увеличены, от ребенка исходит сладковатый специфический запах

1) предварительный диагноз:

2) методы диагностики:

Эталон ответа Заболевание группы наследственных нарушений обмена аминокислот; Биохимический анализ крови, определение содержания аминокислот, органических кислот, ацилкарнитинов в крови и моче методом ТМС, молекулярно-генетическое исследование методом NGS (секвенирование экзона)

Задание 55 Мальчик, 1 год 1 месяц, с жалобами на отставание в психомоторном и физическом развитии, тугоухость, двустороннюю глаукому, повторные риниты. Роды преждевременные в 35 недель, масса при рождении 2250 г, рост 43 см, раннее развитие с задержкой. Объективный статус: крупные черты лица, большой язык, макроцефалия, выступающие лобные бугры, пупочная грыжа, уменьшение подвижности суставов, кифоз поясничного отдела позвоночника, отставание в росте, печень увеличена

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Заболевание из группы мукополисахаридозов; Исследование экскреции ГАГ с мочой, определение активности альфа-L-идуронидазы в крови, УЗИ ОБП, рентгенография скелета, молекулярно-генетическое исследование

Задание 56 Девочка, 6 месяцев, с расщелиной мягкого и твердого неба. По отцовской линии у отца и бабушки, по материнской линии у тети отца – врожденная тугоухость и скелетные деформации. Объективный статус: долихоцефалическая форма головы, высокий и широкий лоб, массивные надбровные дуги, антимонолоидный разрез глаз, гипертелоризм, гипоплазия нижней челюсти, низко посаженные уши, незначительная воронкообразная деформация грудной клетки, наложение IV пальца левой стопы, психомоторное развитие соответствует возрасту. У отца сходные черепно-лицевые дизморфии.

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Наследственное синдромальное заболевание из группы синдромов ото-палато-дигитального спектра (ото-палато-дигитальный синдром 1 типа); Аудиометрическое исследование слуха, рентген области твердого неба, фарингоскопия, цитогенетическое исследование, молекулярно-генетическое исследование (прямое автоматическое секвенирование гена FLNA)

Задание 57 Мальчик 4 месяца, с множественными черепно-лицевыми дизморфиями, гидроцефалией, полидактилией, крипторхизмом, атрезией аноректального отдела, гипоплазией правой почки, врожденной глаукомой и тугоухостью, гипоплазией полушарий мозжечка, аномалией Денди-Уокера, агенезией мозолистого тела, центральной полидактилией.

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Паллистера-Холл; МРТ головного мозга, УЗИ ОБП, ЭХО-КГ, цитогенетическое исследование, хромосомный микроматричный анализ, полноэкзомное секвенирование методом NGS

Задание 58 Мальчик, 1 месяц, рост 46 см, масса 2900 г, жалобы на проблемы со вскармливанием, гипотонию, слабый крик. Объективный статус: микроцефалия, низкий лоб, двусторонний эпикант, птоз, короткий нос с открытыми вперед ноздрями, расщелина

язычка, готическое небо, короткая шея, низко расположенные ушные раковины, постакиальная полидактилия на левой кисти, двусторонняя кожная синдактилия на стопах, микропения, гипоспадия, расщепление мошонки, гипоплазированное яичко и отсутствие яичка

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Лемли-Смита-Омница

УЗИ органов малого таза, ЭХО-КГ, цитогенетическое исследование, биохимический анализ крови (определение уровня общего холестерина и 7-дегидрохолестерола), молекулярно-генетическое исследование (прямое секвенирование гена DHCR7)

Задание 59 Мальчик, 3 месяца, находится в реанимации на ИВЛ в связи с остановкой дыхания. По данным анамнеза ОРВИ осложнилось развитием нарушения дыхания, тахикардией, диареей, болями в эпигастрии. Масса тела при рождении 4100 г, длина 55 см, в течение 3 дней после рождения находился на ИВЛ, после проведенного лечения был выписан без признаков респираторных нарушений, но отмечались периодические поперхивания пищей. Объективный статус: цианоз носогубного треугольника, над легкими ясный легочной звук, печень +2,5 см, рефлексы сохранены

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Врожденный центральный гиповентиляционный синдром (синдром проклятья Ундины); ОАК, рентген ОГК, нейросонография головного мозга, оксигемометрия, исследование размера экспансии полиаланинового тракта в гене RHOX2B

Задание 60 Мальчик, 15 лет, с жалобами на подъемы артериального давления до 160/100 мм.рт.ст, быструю утомляемость, головные боли. Первые симптомы появились в 12 лет. Отец страдает артериальной гипертензией с 18 лет (АД 170/120 мм.рт.ст). При обследовании - гипертрофия миокарда левого желудочка, ангиопатия сетчатки, гипокалиемия, метаболический алкалоз, низкая активность ренина плазмы.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Лиддла; Биохимический анализ крови, исследование уровня гормонов надпочечников, оценка кислотно-основного состояния, клиническое или полное секвенирование экзона методом NGS

Задание 61 Мальчик 5 лет, жалобы на выраженную задержку моторного и психоречевого развития, отсутствие навыков опрятности и самообслуживания. Заболевание манифестировало внутриутробно, когда мать на 9 месяце беременности почувствовала судороги плода. При рождении судороги были миоклоническими, с течением времени стали полиморфными. Лекарственная терапия без эффекта. Семейный анамнез не отягощен. Наследственные болезни обмена веществ при обследовании исключены. Объективный статус: лицевых и скелетных дизморфий нет, взгляд фиксирует, голову держит, садится самостоятельно, команд не понимает, диффузная мышечная гипотония, атаксия

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Ранняя эпилептическая энцефалопатия ЭЭГ-видеомониторинг, МРТ-головного мозга, проведение клинического или полного секвенирования экзона методом NGS

Задание 62 Мальчик, 9 лет, жалобы на проблемы с учебой, периодически ночное недержание мочи, приступы замираний. В 5 лет в связи с дизартрией и эпизодами подергиваний в плечевом поясе, при проведении обследования выявлен очаг эпилептиформной активности в центрально-теменных отведениях, на КТ головного мозга - мелкая киста прозрачной перегородки 2 мм.

У брата, 16 лет, – доброкачественная роландическая эпилепсия

Объективный статус: рост 134 см, вес 25кг, голова псевдогидроцефальной формы, дизартрия, повышена отвлекаемость.

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Заболевание группы идиопатических наследственных эпилепсий; ЭЭГ-исследование, МРТ-исследование, ЭХО-ЭГ, проведение клинического или полного секвенирования экзома методом NGS

Задание 63 Мальчик 3 лет, жалобы на выраженную задержку моторного и психо-речевого развития, фармакорезистентные судороги, начавшиеся в возрасте 38 дней и постепенно ставшие серийными. Сестра здорова. Объективный статус: микроцефалия, короткий фильтр, карпий рот, арковидное небо, втянутые соски, значительное повышение тонуса мышц ног и резкое снижение тонуса мышц рук с переразгибанием в локтевых суставах. Голову не держит, не садится, взгляд не фиксирует, речь отсутствует, обращенную речь не понимает. Кариотип – норма, хромосомный микроматричный

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Заболевание из группы микроцитогенетических синдромов – микроцефалия, моногенная форма; Клиническое или полное секвенирование экзома

Задание 64 Мальчик 4 года, жалобы на фармакорезистентные судороги, утрату двигательных и речевых навыков. Первые жалобы в 2 года в виде тонико-клонических судорог с отведением глазных яблок вверх. На МРТ – признаки диффузной корковой и над корковой субатрофии преимущественно лобных долей с постгипоксическими и ишемическими изменениями головного мозга. С 3,5 лет начал утрачивать ранее приобретенные навыки. Объективный статус: лицевых дизморфий нет, гипомимия, гиперсаливация, самостоятельно не ходит, при поддержке подволакивает носочки, мышечная сила снижена, хореические и тикозные гиперкинезы, патологические рефлексy – Бабинского с двух сторон. Диски зрительных нервов с серым оттенком деколорированы, поражение зрительных проводящих путей

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Заболевание из группы наследственных нейродегенеративных заболеваний – нейрональный цероидный липофусциноз; ЭЭГ, МРТ, УЗИ ОБП и почек, биохимический анализ крови методом ТМС, исследование активности ферментов пальмитоил тиоэстеразы 1 и трипептидил пептидазы 1 в лейкоцитах, секвенирование клинического или полного экзома

Задание 65 Девочка 3 лет, жалобы на судорожные приступы на фоне лекарственной терапии, отставание в психо-речевом развитии. Первый приступ в 7,5 месяцев, затем ежедневно до 15 раз в сутки, в последний год – каждые 1-1,5 месяца по 2-3 дня приступы в виде вздрагиваний с ознобopodobным тремором, генерализованные тонико-клонические судороги. Объективный статус: походка атактическая, тонус мышц диффузно снижен, ходит с периодической опорой на цыпочки, понимание речи нарушено, активная речь на уровне лепета.

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Заболевание из группы ранних эпилептических энцефалопатий – синдром Драве; ЭЭГ-исследование, МРТ-исследование, проведение клинического или полного секвенирования экзона методом NGS

Задание 66 Мальчик 2 года, задержка моторного, физического и психо-речевого развития. С 8 месяцев появились эпизоды повторной рвоты, снижение аппетита, потеря веса. С возраста 1 года 2 месяца после ОРВИ мальчик перестал ходить, отмечалось увеличение размеров живота. Кариотип – норма. В 1 год 8 месяцев после ОРВИ появилась глюкозурия, протеинурия, рахитические изменения скелета, прогрессировала утрата двигательных навыков. Единственный случай в семье. Объективный статус: гаргалоидный фенотип, вес 10 кг, рост 77 см, голова- 50 см, рахитические изменения скелета, печень+3 см, не встает, не ходит, диффузное снижение мышечного тонуса

1) предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Синдром Фанкони; Биохимический анализ крови и мочи, оценка КЩС, биохимический анализ крови методом ТМС, офтальмологическое исследование с применением щелевой лампы, поиск мутаций в гене CTNS

Задание 67 Мужчина, 23 года, жалобы на бесплодие. С детства частые респираторные заболевания, синуситы, по данным спермиологического исследования – азооспермия. Объективный статус: синдром барабанных палочек +, синдром часовых стекол

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики

Эталон ответа Муковисцидоз; Потовая проба, анализ кала на панкреатическую эластазу, цитогенетическое исследование, КТ ОГК, КТ пазух носа, спирометрия, исследование частых мутаций в гене CFTR

Задание 68 Мальчик ,1,5 месяц, жалобы на плохую прибавку веса, сниженный аппетит, частые срыгивания. Родился с клиникой врожденной кишечной непроходимости, наложена стома, кишечное содержимое водянистое с жирным блеском, отмечается кашель, кожа ребенка имеет соленый привкус со слов матери. Единственный случай в семье.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики

Эталон ответа Муковисцидоз Потовая проба, копрограмма, анализ кала на панкреатическую эластазу, КТ ОГК, исследование частых мутаций в гене CFTR

Задание 69 Мальчик 2 лет, жалобы на повторные ОРЗ в течение года до 2-3 эпизодов, начиная с возраста 3 месяцев. У младшего брата – муковисцидоз

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики

Эталон ответа Муковисцидоз; Потовая проба, копрограмма, анализ кала на панкреатическую эластазу, КТ ОГК, исследование частых мутаций в гене CFTR

Задание 70 Мальчик, 13 лет, жалобы на частый малопродуктивный кашель с гнойной мокротой, заложенность носа и затруднение носового дыхания. С рождения – риниты, частый малопродуктивный кашель. С 3 лет частые бронхиты, пневмонии. В весе и росте не отстает. Муковисцидоз исключен при проведении ДНК-диагностики Объективный статус: Симптом барабанных палочек «+», симптом часовых стекол «+», дыхание ослабленное, проводится неравномерное, разнокалиберные влажные хрипы по всей поверхности легких

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики

Эталон ответа Первичная цилиарная дискинезия; исследование функции цилиарного эпителия слизистой оболочки носа, электронная микроскопия (обнаружение аномалий строения ресничек в биоптате слизистой оболочки носа или бронха), секвенирование экзона

Задание 71 Девочка 2 лет 7 месяцев с жалобами на задержку моторного и психоречевого развития, с рождения незначительные особенности фенотипа и мышечная гипотония.

Объективный статус: низкий рост и вес, выступающий лоб, широкий корень носа, две небольшие гемангиомы на верхней губе и на животе.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики

Эталон ответа Заболевание группы хромосомных синдромов

FISH-анализ с набором ДНК-зондов на частые микроделеционные синдромы (Ди Джорджи, Вильямса-Бойрена, Смит-Магенис, Миллера-Дикера, Прадера-Вилли, Энгельмана), FISH- анализ с локус-специфичными ДНК-зондами на X-хромосому (DXZ1) и 3 хромосому (D3Z1) на прямых препаратах буккального эпителия

Задание 72 Мальчик 3 года, жалобы на отставание в моторном и психоречевом развитии, большие размеры головы, тугоподвижность суставов, появившаяся на втором году жизни. Объективный статус: грубые черты лица (широкая переносица, гипоплазия средней трети лица, пухлые губы, приоткрытый рот, макроглоссия, редкие зубы), тугоподвижность и контрактуры локтевых и коленных суставов, кисть по типу «когтистой лапы», кифоз поясничного отдела позвоночника, увеличение размеров живота, пупочная грыжа, увеличение печени (+5 см из под края реберной дуги), двусторонняя паховая грыжа.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики

Эталон ответа Заболевание группы мукополисахаридозов -Мукополисахаридоз II типа. Синдром Хантера; Исследование экскреции гликозаминогликонов (дерматансульфата и гепарансульфата) с мочой, исследование активности лизосомных ферментов (гидролаз), молекулярно-генетическое исследование гена IDS

Задание 73 девочка, 3-х лет, с жалобами на судорожные приступы, задержку психоречевого развития. Впервые судороги в виде резкого крика, с остановкой дыхания и цианозом, возникли в возрасте 8,5 месяцев после вакцинации. В возрасте 1 года судороги повторились на фоне ОРВИ и гипертермии. Приступы отмечались в виде кратковременной утраты сознания, ознобоподобного тремора, в т.ч. с вовлечением ног, заведения глаз вверх, остановки дыхания и цианоза, продолжительностью до 1 минуты каждый час в течение 2-3 суток, на фоне введения бензодиазепа. В среднем приступы наблюдаются каждые 2 месяца. В настоящий момент - ремиссия.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики:

Эталон ответа ранняя эпилептическая энцефалопатия ЭЭГ-видеомониторинг, МРТ-головного мозга, проведение клинического или полного секвенирования экзона методом NGS

Задание 74 Пациентка 46 лет обратилась в медико-генетическую для исключения наследственного характера заболевания. В анамнезе - серозная карцинома левого яичника. У матери (68 лет), в возрасте 40 лет был обнаружен рак молочной железы, у родного брата матери - рак предстательной железы, у родного брата отца в 56 лет - рак легкого.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики:

Эталон ответа Синдром наследственного BRCA1-ассоциированного рака яичников; Сбор личного и семейного анамнезов, Молекулярно-генетическое тестирование на наличие частых мутаций в генах BRCA1 и BRCA 2, высокопроизводительное параллельное секвенирование панели генов: BRCA1, BRCA2, BARD1, BRIP1, MRE11A, PALB2B, NBS1, tP53, RAD51C, RAD51D

Задание 75 Девочка, 3 дней жизни с микроцефалией, скошенным лбом, крупным носом, деформированными низко посаженными ушными раковинами, короткой шеей, складчатой кожей на задней поверхности шеи, мышечной гипотонией, единственной ладонной складкой, пороком сердца – ДМЖП, двусторонней расщелиной неба и верхней губы, постаксиальной полидактилией кисти.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики:

3) Методы лечения:

4) профилактика

Эталон ответа Синдром Патау; Исследование кариотипа; Симптоматическое; Пренатальный скрининг беременных

Задание 76 Женщина, 36 лет, при прохождении диспансеризации выявлено повышение уровня общего холестерина до 8,9 ммоль/л, при последующем анализе липидного спектра общий холестерин – 9,1 ммоль/л, ТГ – 1,3 ммоль/л, ХС-ЛПВП – 1,2 ммоль/л. Активно жалоб не предъявляет.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики:

Эталон ответа Семейная гиперхолестеринемия; проведение осмотра и пальпации сухожилий: ахилловых, разгибателей пальцев рук, трицепсов и коленных суставов с целью диагностики наличия сухожильных ксантом, проведение секвенирования генов *LDLR*, *APOB*, *PCSK9* методом NGS

Задание 77 Девочка 3 лет 6 месяцев, жалобы на плохую прибавку в весе, задержку психомоторного и речевого развития, на фоне высокой лихорадки – сохранение эпизодов замираний и гиперкинезов. Заболевание манифестировало с рождения. Объективный статус: глазной гипертелоризм, большой нос с высокой спинкой, короткий фильтр, микрогнатия. Задержка психо-речевого развития проявляется в виде скудного словарного запаса (короткие, простые слова), команды понимает, близких знает. Задержка моторного развития: ходит неуверенно, с односторонней поддержкой

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Вольфа-Хиршхорна МРТ головного мозга, проведение ЭЭГ-видеомониторинга, хромосомный микроматричный анализ

Задание 78 Мальчик 6 месяцев с задержкой физического и психомоторного развития, врожденным пороком сердца и лицевыми дисморфиями (маленькие низко посаженные диспластичные ушные раковины, широкие глазные щели, длинный фильтр, узкое основание крыльев носа, микрогения), частые ОРВИ.

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Ди Джорджи; УЗИ брюшной полости и почек, ЭХО-КГ, биохимический анализ крови, FISH с уникальными ДНК-зондами на регион микроделеции на метафазных пластинках пациента, MLPA с ДНК-праймерами на

последовательности генов в регионе микроделеции с использованием образцов ДНК пациента

Задание 79 Ребенок, 8 месяцев, жалобы на желтуху, плохую прибавку массы. Болен с 6 месяцев, когда появилась желтуха. В ходе обследования выявлен цитоллиз до 19 норм с синдромом холестаза. Повышение альфа-фетопротеина до 25 843 нг/мл (норма до 12 нг/мл). Увеличение печени до +5 см из-под края реберной дуги. Селезенка +2 см из-под края реберной дуги.

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Наследственная тирозинемия 1 А типа (острое течение);

Определение содержания аминокислот в крови, определение сукцинилацетона в моче и плазме крови, определение альфа-фетопротеина (АФП) в сыворотке (или плазме) крови, секвенирование гена *FAH*

Задание 80 Мальчик 9 дней жизни, по результатам неонатального скрининга: фенилаланин 4,46 мг/дл, (норма до 2,0 мг/дл). При ретесте 6,8 мг/дл

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Наследственная тирозинемия 1 А типа (острое течение); Анализ птеринов в моче, секвенирование методом NGS по панели, включающей гены: *PAH* (OMIM:* 612349), *PTS* (OMIM:* 612719), *QDPR* (OMIM:* 612676), *GCH1* (OMIM:* 600225) и др

Задание 81 У мальчика, 3 месяца, отмечаются микроцефалия, низкий лоб, двусторонний эпикант, птоз, короткий нос с открытыми вперед ноздрями, микрогения, расщелина язычка, готическое небо, низко расположенные деформированные крупные ушные раковины, короткая шея, постаксиальная полидактилия на левой кисти, двусторонняя 2-3 кожная синдактилия на стопах Y-образной формы (рис. 2). При обследовании гениталий выявляется микропенис, гипоспадия, расщепление мошонки, гипоплазированное яичко слева и отсутствие яичка справа.

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Ди Джорджи УЗИ малого таза, ЭХО-КГ, стандартное цитогенетическое исследование, Биохимический анализ крови (определение уровня общего холестерина и 7-дегидрохолестерола), проведение молекулярно-генетического исследования путем прямого секвенирования гена *DHCR7* (ген 7-дегидрохолестеролредуктазы)

Задание 82 Пациент, юноша 17 лет, в анамнезе наличие первично-множественных новообразований: первично-множественная меланوما кожи, состояние после хирургического лечения в 13 и 16,6 лет, в 16 лет множественный полипоз желудка, макроцефалия, на коже – множественные меланоцитарные невусы кожи спины, живота, конечностей. В настоящее время поставлен диагноз фолликулярный рак щитовидной железы. У бабушки по материнской линии полипы желудка, многоузловой зоб, у бабушки по линии папы – рак яичника. У матери в анамнезе рак молочной железы в 37 лет

1) предположительный диагноз:

2) методы диагностики

Эталон ответа Синдром Коудена; Высокопроизводительное параллельное секвенирование панели генов, связанных с развитием наследственных онкологических синдромов

Задание 83 Девочка, 3 день, короткая шея, кожные складки на шее, деформированная и низко расположенная ушная раковина, лимфатический отек кистей и стоп, порок сердца - ДМЖП

- 1) предварительный диагноз:
- 2) методы диагностики:
- 3) профилактика

Эталон ответа Синдром Шерешевского-Тернера Исследование кариотипа
Пренатальный скрининг беременных

Задание 84 Мальчик 2 лет, жалобы на насильственные гиперкинезы, утрату ранее приобретенных моторных навыков, плохую прибавку в весе. Заболевание манифестировало в возрасте 6 месяцев, на фоне ОРВИ и повышения температуры тела возник генерализованный тонико-клонический эпилептический приступ с потерей сознания. Возникли приступы неукротимой рвоты, мышечный тонус нарастал. Возникли дистонические атаки. Ребенок перестал держать голову, переворачиваться. Голова гидроцефальной формы. Истончение подкожно-жировой клетчатки. Гиперсаливация. Голову самостоятельно не держит, при вертикализации опора слабая. Мышечный тонус повышен по спастическому типу. Сухожильные рефлексы оживлены. Рефлекс Бабинского положительный с двух сторон.

- 1) Предполагаемый диагноз:
- 2) Методы диагностики:

Эталон ответа Глутаровая ацидурия тип I; проведение тандемной масс-спектрометрии с определением спектра ацилкарнитинов, аминокислот, анализ мочи на органические кислоты, МРТ головного мозга, поиск мутаций в гене *GCDH*

Задание 85 Мальчик, 4 года, жалобы на судорожные приступы, утрату двигательных и речевых навыков. В 2 года 6 мес. появились первые приступы в виде тонико-клонических судорог и отведением глазных яблок вверх, далее приступы по типу обмякания, иногда с тонико-клоническими судорогами. В 3,5 года ребёнок стал утрачивать ранее приобретённые двигательные (самостоятельно не ходит, атаксия при ходьбе с поддержкой) и речевые навыки (говорит слоги). В настоящее время приступы по типу миоклонии головы до 3-4 раз в сутки на фоне приёма противосудорожных препаратов.

- 1) Предполагаемый диагноз:
- 2) Методы диагностики:

Эталон ответа Ранняя эпилептическая энцефалопатия; ЭЭГ-исследование, МРТ-исследование, проведение клинического или полного секвенирования экзома методом NGS

Задание 86 Мальчик 1 лет, жалобы на жгучие боли в руках и по задней поверхности бедер, не купирующиеся приемом нестероидных противовоспалительных препаратов, нарушение стула (диарея), повышенную утомляемость, снижение слуха. Отмечаются сухость кожных покровов, в области пупка – мелкие, безболезненные, выступающие над поверхностью кожи образования сосудистого генеза. При неврологическом осмотре определяется снижение чувствительности в нижних конечностях. При обследовании у окулиста - резкая извитость сосудов сетчатки. На МРТ головного мозга - перивентрикулярный очаг глиоза в белом веществе правой лобной доли сосудистого генеза.

- 1) Предполагаемый диагноз:
- 2) Методы диагностики:

Эталон ответа Болезнь Фабри, классическая форма

Биохимический анализ суточной мочи, количественное определение лизосфинголипидов методом тандемной масс спектрометрии, определение активности альфа-галактозидазы (АГАЛ) в крови, поиск мутаций в гене GLA

Задание 87 Пациентка 19 лет жалобы на резкую слабость, быструю утомляемость, тремор кистей рук, желтушность склер, увеличение живота и чувство тяжести в правом подреберье. Заболевание манифестировало в возрасте 17 лет с тремора рук, который медленно прогрессировал. В 18 лет возникло чувство тяжести в правом подреберье, живот увеличился. При плановом осмотре офтальмолога, при исследовании с помощью щелевой лампы выявлено зеленовато-коричневая пигментация по периферии роговицы. Старший сибс погиб в 16 лет от цирроза печени.

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Болезнь Вильсона-Коновалова

Эталон ответа Биохимический анализ крови с определением уровня АЛТ, АСТ, ЩФ, ГГТ, билирубина, исследование концентрации церулоплазмينا в сыворотке крови, исследование суточной экскреции меди с мочой, УЗИ органов брюшной полости, МРТ головного мозга, поиск частых мутаций в гене *ATP7B*

Задание 88 Мальчик 5 лет, жалобы на задержку моторного и речевого развития, асимметрия лица, выступающий лоб, широкая спинка носа, вывернутая нижняя губа, крипторхизм, контрактуры межфаланговых суставов

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Трисомия 8 хромосомы; Исследование кариотипа, FISH-анализ с центромеро-специфичным ДНК-зондом на центромерную область 8 хромосомы на прямых препаратах лимфоцитов периферической крови

Задание 89 Мальчик 7 лет, во время диспансерного обследования, при пальпации живота отмечено увеличение размеров селезенки (до + 5 см из-под края реберной дуги). Отмечает быстрое появление синяков, частые носовые кровотечения.

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Болезнь Гоше, тип 1; ОАК, Рентгенография костей скелета, МРТ брюшной полости, Определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови, секвенирование гена *GBA*.

Задание 90 Мальчик 10 мес. с судорожными пароксизмами, выраженной задержкой психомоторного развития, микроаномалиями развития в виде скошенного уплощенного затылка с вдавлением по центру, сужение черепа в лобно-теменных отделах, эпикант, короткая шея, втянутые соски, двусторонний крипторхизм. В неврологическом статусе отмечался дистонический мышечный тонус с тенденцией к снижению, сухожильные рефлексы средней живости. На МРТ выявлена очаговая пахигирия, агенезия мозолистого тела, гипоплазия червя мозжечка

1) Предполагаемый диагноз:

2) Методы диагностики:

Эталон ответа Лиссэнцефалия, 3 тип; экзомное секвенирование по панели генов «Наследственные заболевания нервной системы»

Задание 91 Мальчик 7-ми лет, частые простудные заболевания, заложенность носа и затруднение дыхания. С 4 лет – частые ОРВИ и бронхиты. Перенес правостороннюю

пневмонию в 6 лет, лечение получал стационарно. После выписки сохраняется продуктивный кашель. Дыхание жесткое, крупнопузырчатые влажные хрипы справа.

1. предполагаемый диагноз

2. методы диагностики

Эталон ответа Муковисцидоз; Потовая проба, панкреатическая эластаза-1 кала, анализ кала на панкреатическую эластазу, КТ ОГК, исследование частых мутаций в гене CFTR

Задание 92 Мальчик 7-ми лет, частые простудные заболевания, заложенность носа и затруднение дыхания. С 4 лет – частые ОРВИ и бронхиты. Перенес правостороннюю пневмонию в 6 лет, лечение получал стационарно. После выписки сохраняется продуктивный кашель. Дыхание жесткое, крупнопузырчатые влажные хрипы справа.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики

Эталон ответа Муковисцидоз; Потовая проба, панкреатическая эластаза-1 кала, анализ кала на панкреатическую эластазу, КТ ОГК, исследование частых мутаций в гене CFTR

Задание 93 Мальчик 2-х лет жалобы на задержку моторного, физического и психоречевого развития. С 8 месяцев появились эпизоды повторной рвоты, снижение аппетита, значительное снижение веса. В возрасте 1 года весил – 8 кг. С возраста 1 год 2 месяца на фоне острой респираторной вирусной инфекции произошёл регресс в развитии – мальчик перестал ходить; отмечалось увеличение размеров живота. На МРТ головного мозга выявлена не резко выраженная лейкопатия в белом веществе теменных долей, МРТ спинного мозга без особенностей. Кариотип: 46,XY – нормальный мужской. При исследовании уровня гликозаминогликанов мочи отклонений от нормы не выявлено. Уровень лактата до и после еды в норме. В 20 месяцев (1г 8мес) после очередной ОРВИ появились изменения в анализах мочи (глюкозурия, протеинурия), обращено внимание на рахитические изменения скелета, утрата двигательных навыков прогрессировала. Педиатр направил ребенка для обследования к нефрологу и генетику.

1)Предварительный диагноз

2)Методы диагностики

Эталон ответа Синдром Фанкони; УЗИ органов брюшной полости и почек, МРТ головного мозга, Рентгенография кистей, биохимические анализы крови и мочи, кислотно-щелочное состояние, офтальмологическое обследование с применением щелевой лампы, поиск мутаций в гене CTNS

Задание 94 Женщина, 29 лет, жалобы на частый продуктивный кашель с гнойной мокротой, заложенность носа и затруднение носового дыхания, дефицит веса. С раннего детства частые бронхиты, пневмонии. В течение последних нескольких лет беспокоит одышка при физической нагрузке. Стационарное лечение с проведением курса антибактериальной терапии 2-3 раза в год. На рентгенограмме органов грудной клетки – двусторонняя деформация легочного рисунка. . Симптом барабанных палочек «++», симптом часовых стекол Дыхание ослабленное, проводится неравномерное, разнокалиберные хрипы по всей поверхности легких,

1)Предварительный диагноз

2)Методы диагностики

Эталон ответа Муковисцидоз; Потовая проба, Анализ кала на панкреатическую эластазу-1, исследование частых мутаций в гене CFTR, секвенирование гена CFTR, анализ обширных нарушений структуры гена CFTR методом MLPA

Задание 95 Мужчина 32 лет жалобы на тремор кистей рук, головы, периодическую бессонницу, головные боли, фобии. Заболевание манифестировало в возрасте 15 лет с дрожания рук при волнении, в последние 3 года состояние ухудшилось, тремор рук усилился, появились панические атаки, фобии, бессонница, тремор головы, повышенный уровень билирубина, увеличение печени

1) Предварительный диагноз

2) Методы диагностики

Эталон ответа Болезнь Вильсона-Коновалова; Биохимический анализ крови с определением уровня АЛТ, АСТ, ЩФ, ГГТ, билирубина, исследование концентрации церулоплазмينا в сыворотке крови, определение суточной экскреции меди с мочой, УЗИ органов брюшной полости, МРТ головного мозга, осмотр в щелевой лампе офтальмологом, поиск мутаций в гене АТР7В

Задание 96 Девочка, 5 суток жизни, жалобы на укорочение длины конечностей.

Объективный статус: диспропорциональное телосложение за счет укорочения проксимальных сегментов конечностей, макроцефалия, запавшая переносица, гипоплазия средней трети лица, широкие и короткие кисти, изодактилия, брахидактилия, диффузная мышечная гипотония.

1) Предварительный диагноз

2) Методы диагностики

3) Ахондроплазия

Эталон ответа Рентгенологическое исследование скелета, ДНК диагностика: секвенирование по Сенгеру гена FGFR 3

Задание 97 Пациентка 24 года, жалобы на боли в пояснице, крупное мягкотканное образование на бедре, пятна цвета «кофе с молоком». В 20 лет одно из образований спины достигло крупных размеров, в связи с чем выполнено хирургическое лечение. Гистология – инкапсулированная веретенчатая мезенхимальная опухоль. На МРТ пояснично-крестцового отдела: множественные паравертебральные образования, распространяющиеся от фораминальных каналов, правостороннее объемное образование, распространяющееся в поясничной мышце до ворот правой почки. Матери пробанда, 1968 г.р. множественные образования мягких тканей, множественные пятна цвета «кофе с молоком». Дядя пробанда по материнской линии умер в 39 лет от рака прямой кишки. У дедушки пробанда по линии матери проявления нейрофиброматоза.

3) Предварительный диагноз

4) Методы диагностики

Эталон ответа Нейрофиброматоз 1 типа; Высокопроизводительное параллельное секвенирование генов NF1, NF2

Задание 98 Ребенок 3 месяцев поступил по скорой помощи из дома, жалобы на вялость, сонливость, отказ от еды, больших размеров живот, увеличение печени до +4 см из-под края реберной дуги, селезенка +2 см из-под края реберной дуги. После рождения отмечался эпизод гипогликемии до 1 ммоль/л. Выписан домой на 6 сутки. Наблюдался педиатром в связи с плохой прибавкой веса. В течение последних 2 дней ребенок постепенно стал вялым, отмечалась однократная рвота. В день поступления мама не смогла разбудить ребенка для очередного кормления. Ребенок от 2 неосложненной беременности. Первый ребенок в семье умер в возрасте 5 месяцев от криптогенного гепатита и полиорганной недостаточности.

1) Предварительный диагноз

2) Методы диагностики

Эталон ответа Гликогеноз 1 типа; Биохимический анализ крови с определением уровня триглицеридов, мочевой кислоты, АЛТ, АСТ, глюкозы, определение кислотно-

щелочного состояния крови и лактата, назначить молекулярно-генетическое исследование гена/генов *G6PC*, *SLC37A4*

Задание 99 Девочка 13 лет, судороги, грубое отставание в развитии, врожденные пороки развития (порок сердца, полидактилия), необычные лицевые особенности: микроцефалия (ОГ 47 см), большой, скошенный лоб, глубоко посаженные глаза, крупный нос, сглаженный филтр, оттопыренная нижняя губа, деформированные низко посаженные ушные раковины, единственная ладонная складка, постаксиальная полидактилия на правой кисти.

- 1) Предварительный диагноз
- 2) Методы диагностики

Эталон ответа Синдром Патау; Исследование кариотипа, FISH- анализ с локус-специфичным ДНК-зондом на область 13q14 на прямых препаратах лимфоцитов периферической крови

Задание 100 Девочка, 7 лет, отставание в росте наблюдалось с рождения. Моторное и психоречевое развитие в пределах нормы. При рождении отмечался отек кистей и мышечная гипотония. Объективный статус: рост 102 см ,соответствует возрасту 4,5 года; вес – 17 кг, отмечается микрогнатия, короткая шея, низкая линия роста волос на затылке, широкая грудная клетка, X-образное искривление голеней.

1. Предварительный диагноз
2. Методы диагностики

Эталон ответа Синдром Шерешевского-Тернера; Исследование кариотипа, FISH-анализ с ДНК-зондом на хромосому X (SE X (DXZ1)) и анализ интерфазных ядер на хромосомных препаратах из культуры лимфоцитов периферической крови

ПК-9

Задания закрытого типа

Задание 1. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Аномалией развития, не нарушающую функцию органа и не требующей лечения, называют

7. Малую аномалию развития
8. Мальформацию
9. Дисплазию
10. Атрезию

Эталон ответ: Малую аномалию развития

Задание 2. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Не является показанием для проведения цитогенетического исследования

5. бесплодие
6. выкидыши на ранних сроках беременности
7. наличие хромосомных заболеваний у близких родственников родителей
8. лечение соматических заболеваний матери во время беременности

Эталон ответа: лечение соматических заболеваний матери во время беременности

Задание 3. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Недостаточность какого фермента приводит к развитию МПС тип IV:

5. гепаран-N-сульфатаза
6. арилсульфатазы Б

7. N-ацетил-галактозамин-6-сульфатазы
8. недостаточность кислой альфа глюкозидазы

Эталон ответа: N-ацетил-галактозамин-6-сульфатазы

Задание 4. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Недостаточность какого фермента приводит к развитию МПС тип VI:

5. идуронат-2-сульфатазы
6. арилсульфатазы Б
7. гепаран-N-сульфатаза
8. недостаточность кислой альфа глюкозидазы

Эталон ответа: арилсульфатазы Б

Задание 5. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Вольмана:

5. недостаточность лизосомальной кислой липазы
6. недостаточность глюкозилтрансферазы 1
7. недостаточность бета-глюкуронидазы
8. недостаточность арилсульфатазы Б

Эталон ответа: недостаточность лизосомальной кислой липазы

Задание 6. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Диагностические критерии болезни Вольмана:

5. повышение эфиров холестерина, триглицеридов в печени.
6. повышение сывороточного трансферрина
7. снижение активности глюкозилтрансферазы
8. недостаточность арилсульфатазы Б

Эталон ответа повышение эфиров холестерина, триглицеридов в печени.

Задание 7. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Нарушение какого фермента приводит к развитию болезни Краббе:

5. недостаточность кислой липазы
6. недостаточность глюкозилтрансферазы 1
7. недостаточность галактоцереброзидазы
8. недостаточность арилсульфатазы Б

Эталон ответа недостаточность галактоцереброзидазы

Задание 8. Инструкция: Выберите один правильный ответ

На консультацию в МГК обратилась семья по поводу недостаточности кислой глюкозидазы и кислой мальтазы у ребенка. На какое заболевание указывают данные изменения:

5. б. Краббе
6. б. Фабри
7. б. Помпе
8. б. Вольмана

Эталон ответа: б. Помпе

Задание 9. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Уровень гетероплазмии – это

- 4. степень экспрессии мутации мтДНК
- 5. процентное соотношение мутантной и нормальной мтДНК в клетке или ткани
- 6. показатель чувствительности ткани к энергодефициту

Эталон ответа: процентное соотношение мутантной и нормальной мтДНК в клетке или ткани

Задание 10. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Основной критерий диагностики митохондриальных заболеваний

- 5. клинический
- 6. морфологический
- 7. для установления диагноза используется комплекс критериев
- 8. Биохимический

Эталон ответа: для установления диагноза используется комплекс критериев

Задание 11. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Основные методы лечения митохондриальных заболеваний

- 5. антибиотикотерапия в сочетании с назначением пребиотиков
- 6. активация переноса электронов в дыхательной цепи, кофакторная терапия
- 7. генная терапия
- 8. ферментзаместительная терапия

Эталон ответа: активация переноса электронов в дыхательной цепи, кофакторная терапия

Задание 12. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Сколько длится прием врача-генетика МГК при обследовании одной семьи:

- 5. 2 часа
- 6. 1 час 15 мин
- 7. 15 мин
- 8. 30 мин

Эталон ответа: 1 час 15 мин

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ

сывороточные маркеры 1 триместра на сроках 11-14 нед:

- 5. АФП, ХГЧ, Эстриол
- 6. РАРР-А, β free-ХГЧ
- 7. АФП, Эстриол
- 8. РАРР-А, Эстриол

Эталон ответа: РАРР-А, β free-ХГЧ

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для какого заболевания диетотерапия является основным методом лечения:

- 9. нейрофиброматоз
- 10. фенилкетонурия

11. умственная отсталость с ломкой X-хромосомой

12. с. Патау

Эталон ответа умственная отсталость с ломкой X-хромосомой

Задание 14. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Муковисцидоз относят к наследственным нарушениям:

9. обмена аминокислот

10. обмена металлов

11. функций лизосом

12. системы мембранного транспорта

Эталон ответа системы мембранного транспорта

Задание 15. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Тип наследования АГС:

9. аутосомно-доминантный

10. аутосомно-рецессивный

11. X-сцепленный рецессивный

12. аномалия в системе хромосом

Эталон ответа аутосомно-рецессивный

Задание 16. Инструкция: Выберите один правильный ответ

специальными диетами поддается коррекции

9. Муковисцидоз

10. Галактоземия

11. Аденогенитальный с-м

12. Врожденный гипотиреоз

Эталон ответа Галактоземия

Задание 17. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для подтверждения ДНК- диагностики наследственных болезней обмена, включенных в программу неонатального скрининга, необходимое количество ДНК наиболее целесообразно получить из

9. Тканевых биоптатов

10. 10 мл сыворотки крови

11. Пятна крови на фильтровальной бумаге

12. Пунктата костного мозга

Эталон ответа Пятна крови на фильтровальной бумаге

Задание 18. Инструкция: Выберите один правильный ответ

В медико-генетической консультации данный метод применяется во всех случаях без исключения:

9. Клинико-генеалогический

- 10. цитогенетический
- 11. молекулярно-генетический
- 12. биохимический

Эталон ответа: Клинико-генеалогический

Задание 19. Инструкция: Выберите один правильный ответ
сывороточные маркеры 1 триместра на сроках 11-14 нед:

- 9. АФП, ХГЧ, Эстриол
- 10. РАРР-А, β free-ХГЧ
- 11. АФП, Эстриол
- 12. РАРР-А, Эстриол

Эталон ответа: РАРР-А, β free-ХГЧ

Задание 20. Инструкция: Выберите один правильный ответ
Сколько длится прием врача-генетика МГК при обследовании одной семьи:

- 9. 2 часа
- 10. 1 час 15 мин
- 11. 15 мин
- 12. 30 мин

Эталон ответа: 1 час 15 мин

Задание 21. Инструкция: Выберите один правильный ответ
Если в семье планируется рождение детей, то врач:

- 9. Не должен обсуждать с пациентом эти вопросы
- 10. Должен сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без его согласия, только если супруг об этом спросит
- 11. Должен обязательно сообщить генетическую информацию о пациенте его супругу без согласия пациента
- 12. Должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию о себе супругу

Эталон ответа: Должен информировать пациента о его моральном долге сообщить генетическую информацию о себе супругу

Задание 22. Инструкция: Выберите один правильный ответ
Основной задачей скрининга новорожденных на фенилкетонурию является:

- 9. Пренатальная диагностика заболевания в отягощённых семьях
- 10. Снижение числа больных в популяции
- 11. Выявление больных детей и организация их лечения
- 12. Выявление гетерозиготных мутаций

Эталон ответа: Выявление больных детей и организация их лечения

Задание 23. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Одним из основных подходов, используемых для сбора данных для мониторинга врождённых пороков развития, является:

9. Когортный метод
10. Фиксация случайных находок
11. Метод «случай-контроль»
12. Сбор данных по обращаемости

Эталон ответа: Когортный метод

Задание 24. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Неинвазивное пренатальное тестирование анеуплоидий основано на анализе

9. копийности фетальной ДНК, циркулирующей в кровотоке беременной женщины, методом массового параллельного секвенирования
10. микродиссекции и метафазном анализе клеток плода, циркулирующих в кровотоке беременной женщины
11. интерфазном FISH-анализе кариотипа фетальных клеток, циркулирующих в кровотоке беременной женщины
12. анализе числа копий фрагментов ДНК плодного происхождения в кровотоке беременной женщины методом сравнительной геномной гибридизации на микрочипах высокого разрешения

Эталон ответа: копийности фетальной ДНК, циркулирующей в кровотоке беременной женщины, методом массового параллельного секвенирования

Задание 25. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Осуществление контроля качества деятельности медико-генетической службы, включая лабораторные генетические исследования, необходимо для реализации этического принципа

9. автономии личности
10. благодеяния
11. справедливости
12. не причинения вреда

Эталон ответа: не причинения вреда

ПК-9

Задания открытого типа

Задание 26. Что включает реабилитационная программа.

Эталон ответа: оценку (диагностику) клинического состояния пациента; факторов риска проведения реабилитационных мероприятий;

факторов, ограничивающих проведение реабилитационных мероприятий;
морфологических параметров; функциональных резервов организма;
состояния высших психических функций и эмоциональной сферы;
нарушений бытовых и профессиональных навыков;
ограничения активности и участия в значимых для пациента событиях частной и общественной жизни;
факторов окружающей среды, влияющих на исход реабилитационного процесса
формирование цели проведения реабилитационных мероприятий;
формирование программы реабилитации;
комплексное применение лекарственной и немедикаментозной (технологий физиотерапии, лечебной физкультуры, массажа, лечебного и профилактического питания, мануальной терапии, психотерапии, рефлексотерапии и методов с применением природных лечебных факторов) терапии, а также средств, адаптирующих окружающую среду к функциональным возможностям пациента и (или) функциональные возможности пациента к окружающей среде, в том числе посредством использования средств передвижения, протезирования и ортезирования;
оценку эффективности реабилитационных мероприятий и прогноз.

Задание 26. Как определить реабилитационный потенциал?

Эталон ответа: Оценка реабилитационного потенциала должна учитывать возможности обратимости и/или компенсируемости функциональных нарушений, психологическую готовность больного или инвалида к реабилитации, наличие и степень выраженности сопутствующих заболеваний, возможности компенсации патологии при помощи технических средств, а также возможность сохранения имеющегося уровня патологии при прогрессирующем течении процесса. Определение реабилитационного потенциала базируется на комплексной оценке трех групп факторов: медицинских, психологических и социальных.

Задание 27. Медицинские факторы для определения реабилитационного потенциала

Эталон ответа- клиническое течение заболевания: характер заболевания, степень выраженности последствий основного и сопутствующих заболеваний, частота обострений, наличие синдрома взаимного отягощения, эффективность лечения и потребность в курсовом, поддерживающем лечении для стабилизации патологического процесса, возможности обратного развития заболевания;
- наличие функциональных резервов организма, определение способностей организма к развитию компенсаторных возможностей человека;
- клиничко-трудовой прогноз с определением возможности продолжения трудовой деятельности в своей специальности или определением доступной тяжести и напряженности трудового процесса.

Задание 28. Психологические факторы для определения реабилитационного потенциала

Эталон ответа - психологические особенности личности реабилитанта;
- определение установки на продолжение трудовой деятельности или возможность ее коррекции;
- адекватное отношение к болезни и лечению;
- наличие пре- или постморбидных нервно-психических нарушений.

Задание 29. Социальные факторы для определения реабилитационного потенциала

Эталон ответа - место жительства реабилитанта; - уровень и разносторонность образования и профессиональной подготовки; - профессиональная пригодность в основной профессии, наличие других квалифицированных специальностей;

- возможность приобретения другой, показанной по состоянию здоровья профессии (при профессиональной непригодности в основной профессии); - наличие условий для рационального трудоустройства;- экономическое положение реабилитанта и его семьи.

Задание 30. Назовите структуру центров медицинской реабилитации.

Эталон ответа Диагностическое отделение: клинико-диагностическая лаборатория, кабинет функциональной диагностики, рентгенологический кабинет и т.д.;

- Физиотерапевтическое отделение: светолечение, электролечение, водолечение, грязелечение, ингаляционное лечение, массаж;

- Отделение лечебной физкультуры: специализированные залы, кабинеты механотерапии, бассейн, спортивные площадки на открытом воздухе;

- Отделение социально-трудовой реабилитации: комнаты бытовой реабилитации, трудовые мастерские;

- Отделение социально-психологической реабилитации: кабинеты психотерапевта, социолога, юриста, логопеда.

Задание 31. Методика, основанная на использовании приемов дозированного механического воздействия, на организм человека, проводимая руками или с помощью специальных аппаратов с целью развития, укрепления и восстановления его функций, а также лечения и профилактики заболеваний – называется _____

Эталон ответа: медицинский массаж

Задание 32. В основе действия массажа лежит сложная реакция, обусловленная 3 факторами. _____

Эталон ответа: нервно-рефлекторный, гуморальный, механический.

Задание 33. Курс массажа может включать. От ____ до ____ процедур

Эталон ответа: от 5 до 25 процедур.

Задание 34. Продолжительность сеанса массажа может быть от ____ до ____ минут

Эталон ответа: от 3х до 60 минут.

Задание 35. Все приемы массажа выполняют по ходу _____

Эталон ответа: лимфатических путей, по направлению к ближайшим лимфатическим узлам. Лимфатические узлы не массируют.

Задание 36. Существуют различные классификации(виды) массажа. По целевой направленности массаж подразделяется на: _____

Эталон ответа: лечебный, косметический, гигиенический, косметический, спортивный.

Задание 37. Существуют различные классификации(виды) массажа. По форме массаж подразделяют на: _____

Эталон ответа: общий и локальный (или частный)

Задание 38. Назовите абсолютные противопоказания к назначению массажа.

Эталон ответа Острые лихорадочные состояния,

болезни крови (особенно со склонностью к кровотечениям),

заболевания кожи инфекционного и гнойничково-воспалительного характера,

доброкачественные и злокачественные новообразования (особенно в месте проведения процедуры),

психические заболевания особенно с психомоторным возбуждением.

Задание 39. В острый период инсульта – во время пребывания пациента в отделении интенсивной терапии при наличии выраженных признаков сердечно сосудистой и дыхательной недостаточности, можно ли использовать лечебный массаж?

Эталон ответа: не используется.

Задание 40. Механизм действия медицинского массажа при бронхиальной астме?

Эталон ответа: - Значительно улучшает отхождение мокроты, - уменьшает спазм дыхательной мускулатуры, - уменьшает частоту приступов, - оказывает седативный эффект на нервную систему.

Задание 41. Совокупность методик воздействия на определенные микрозоны(точки) с целью получения лечебного эффекта – называется _____

Эталон ответа: рефлексотерапией.

Задание 42. Назовите противопоказания для назначения рефлексотерапии.

Эталон ответа: - Инфекционные заболевания,
- хронические заболевания в стадии обострения и декомпенсации, - опухоли, - психические расстройства, - затрудняющие контакт с пациентом, - гнойничково воспалительные заболевания кожи.

Задание 43. Дайте определение физиотерапии

Эталон ответа: Область общеклинической медицины, изучающая действие на организм природных и искусственных физических факторов, применяемых для лечения и реабилитации больных, профилактики заболеваний.

Задание 44. Назовите общие противопоказания к применению физиотерапии

Эталон ответа 1) выраженная системно-органная декомпенсация (сердечно-сосудистая дыхательная, почечная, печеночная и др.), особенно в сочетании с тяжелым состоянием, кахексией; 2) острая фаза течения заболевания или обострение хронического процесса (имеются исключения); 3) высокая температура тела (выше 38°C); 4) опухолевые заболевания, а также некоторые заболевания крови; 5) склонность к кровотечениям; 6) индивидуальная непереносимость отдельных физических факторов.

Задание 45. Назовите исходы реабилитации и оценка степени восстановления

Эталон ответа: 1. Восстановление функциональной способности в той или иной степени. 1.1. Полное восстановление. 1.2. Частичное восстановление. 1.3. Компенсация при ограниченном восстановлении функций и отсутствии восстановления. 1.4. Замещение (ортопедическое или хирургическое) при отсутствии восстановления.

Задание 46. Назовите психологические факторы, препятствующие выздоровлению

Эталон ответа: 1. тревога, депрессия; 2. отсутствие установки на излечение, на возвращение к труду; 3. общее снижение познавательных способностей; 4. малая информированность в отношении природы заболевания и возможностей лечения; 5. неадекватная «внутренняя картина болезни»; 6. низкая самооценка; 7. пассивность на поведенческом уровне в плане выполнения рекомендаций врачей.

Задание 47. Дайте определение международной классификации функционирования

Эталон ответа: (МКФ) — классификация компонентов здоровья, ограничения жизнедеятельности и функционирования. Под функционированием человека подразумевается не только полноценная работа всех функций организма и наличие всех

анатомических частей тела, но также и деятельность человека, которая связана факторами окружающей среды и персональными факторами пациента.

Задание 48. Дайте определение лечебной физкультуре.

Эталон ответа Под ЛФК понимается отрасль клинической медицины, составная часть медицинской реабилитации, которая применяет средства физической культуры к больному человеку с лечебно – профилактической целью для более быстрого и полноценного восстановления здоровья и трудоспособности и предупреждения последствий патологического процесса.

Задание 49. Назовите принципы ЛФК

Эталон ответа Системность воздействия Индивидуальность Регулярность Длительное и систематическое Постепенное увеличение физической нагрузки Разнообразие Умеренность Соблюдение цикличности Комплексность

Задание 50. Назовите механизмы действия физических упражнений.

Эталон ответа Тонизирующее действие (стимулирующее), Трофическое, Компенсаторное, Симптоматическое (нормализующее) действие

Задание 51. Показания к назначению ЛФК.

Эталон ответа Отсутствие, ослабление или извращение функции, наступившее вследствие заболевания или его осложнения. Положительная динамика в состоянии больного по совокупности клинико-лабораторного обследования. Улучшение самочувствия больного. Уменьшение частоты и интенсивности болевых приступов. Улучшение данных функционального и клинико-лабораторного обследования.

Задание 52. Противопоказания к назначению ЛФК?

Эталон ответа Отсутствие контакта с больным вследствие его тяжелого состояния или нарушений психики; Острый период заболевания и его прогрессирующее течение; Нарастание сердечно - сосудистой недостаточности; Синусовая тахикардия (свыше 100 ударов в мин.); Частые приступы пароксизмальной и мерцательной тахикардии; Экстрасистолы с частотой более, чем 1:10; Отрицательная динамика ЭКГ, свидетельствующая об ухудшении коронарного кровообращения; Атриовентрикулярная блокада 2-3 степени; Гипертензия (АД выше 220 на 120 мм рт. ст.); Гипотензия (АД менее 90 на 50 мм рт. ст.); Частые гипертонические или гипотонические кризисы; Угроза кровотечения и тромбоэмболии; Наличие анемии со снижением числа эритроцитов до 2,5-3 млн.; Увеличение СОЭ более 20-25 мм/ч.

Задание 53. Назовите средства ЛФК.

Эталон ответа Физические упражнения; Медицинский массаж; Естественные факторы природы.

Задание 54. Назовите основные средства ЛФК.

Эталон ответа утренняя гигиеническая гимнастика; процедура лечебной гимнастики; физические упражнения в воде (гидрокинезотерапия); дозированная ходьба; ближний туризм; оздоровительный бег; различные спортивно-прикладные упражнения; игры подвижные и спортивные; производственная гимнастика.

Задание 55. Перечислите цели механотерапии.

- Эталон ответа* 1. Восстановление подвижности в суставах;
2. Обеспечение движения и работы мышц;
3. Улучшение кровообращения в суставах и мышцах;
4. Восстановление их функций

Задание 56. Дайте определение пульмонологической реабилитации.

Эталон ответа Пульмонологическая реабилитация – мультидисциплинарная система мероприятий для больного хроническим заболеванием органов дыхания, имеющих клинически значимое течение заболевания и нарушение уровня повседневной активности.

Задание 57. Задачи пульмонологической реабилитации

Эталон ответа уменьшение проявления болезни (регресс обратимых, стабилизация необратимых заболеваний), повышение толерантность к физическим нагрузкам;
восстановление или повышение ФВД ;
увеличение приверженности к основному лечению;
уменьшение стоимости лечения за счет стабилизации или уменьшения системных проявлений болезни.

Задание 58. Какие методы реабилитации применяются у пульмонологических пациентов?

Эталон ответа Немедикаментозное лечение (коррекция ФР);
Медикаментозная терапия
Лечебная физкультура
Физиотерапевтические методы
Рефлексотерапия
Массаж

Задание 59. Задачи ЛФК при заболеваниях органов дыхания?

Эталон ответа Повышение эффективности медикаментозной терапии, направленной на ликвидацию воспалительного очага;
Улучшение бронхиальной проводимости;
Увеличение вентиляции легких;
Улучшение дренажной функции легких;
Экономизация работы дыхательных мышц.

Задание 60. Противопоказания к назначению ЛФК при заболеваниях органов дыхания?

Эталон ответа Выраженная интоксикация
Температура выше 37,5 С°
Дыхательная недостаточность III степени
Астматический статус
Абсцесс легкого до прорыва в бронх или «осумкования»
Кровохарканье
Большое количество экссудата в плевральной полости
Полный ателектаз легкого

Задание 61. Классификация дыхательных упражнений?

Эталон ответа
Общие и специальные
Статические и динамические
Дренирующие упражнения

Задание 62. Дайте определение динамическим дыхательным упражнениям?

Эталон ответа Динамическими называются дыхательные упражнения, осуществляющиеся одновременно с движением конечностями или туловищем, при обязательной полной согласованности амплитуды и темпа выполняемых движений с фазой и глубиной дыхания

Задание 63. Противопоказания к постуральному дренажу

Эталон ответа Легочное кровотечение (но не при кровохарканье)

Острый инфаркт миокарда

Выраженная сердечно-сосудистая недостаточность

Инфаркт легкого

Повторная тромбоэмболия легочной артерии

Гипертонический криз

Любые заболевания и состояния, при которых следует ограничить или исключить положение тела с опущенной головой и верхней частью туловища (глаукома, катаракта, ожирение 3–4-й степени, головокружения).

Задание 64. Какое действие оказывает массаж при заболеваниях органов дыхания?

Эталон ответа Уменьшает спазм и напряженность дыхательной мускулатуры

Снижает гипертонус вспомогательной дыхательной мускулатуры

Улучшает подвижность грудной клетки и диафрагмы

Повышает эластичность легочной ткани

Активизирует крово- и лимфообращение

Ускоряет рассасывание инфильтратов и экссудата

Облегчает отхождение мокроты

Устраняет или уменьшает бронхоспазм

Усиливает локальную вентиляцию легких

Укрепляет дыхательную мускулатуру

Улучшает ФВД

Задание 65. Задачи кардиореабилитации?

Эталон ответа Стабилизация ССЗ, обеспечение контроля за его симптомами

Достижение оптимального функционирования, необходимого для возвращения пациента к привычному образу жизни, улучшение качества жизни

Выявление и устранение модифицируемых факторов риска сердечно-сосудистых событий, предотвращение прогрессирования атеросклеротического процесса и снижение сердечно-сосудистой смертности

Задание 66. Что включает в себя медицинская реабилитация?

Эталон ответа Оценку (диагностику) состояния нарушенных/утраченных и сохранных функций, структур, активности и участия пациента в повседневной деятельности, факторов окружающей среды, факторов риска

Формулирование реабилитационного диагноза, дополняющего клинический диагноз по

Международной классификации функционирования (МКФ)

Определение реабилитационного потенциала

Определение цели проведения реабилитационных мероприятий

Разработку и реализацию индивидуальной программы медицинской реабилитации

Оценку эффективности проводимых мероприятий.

Задание 67. Что включает первый этап реабилитации для пациентов с острым нарушением мозгового кровообращения?

Эталон ответа Медикаментозная терапия (вторичная профилактика инсульта: коррекция артериального давления и водно-электролитного баланса, антиаритмические и сахароснижающие препараты)

Лечение положением, пассивно-активная гимнастика, дыхательная гимнастика, вертикализация

Ингаляционная терапия с муколитиками.

Задание 68. Значение лечебного плавания при заболевании органов дыхания

Эталон ответа Восстанавливает нарушенную функцию дыхания

Способствует улучшению обменных процессов в легочной ткани

Способствует закаливанию организма

Улучшает общее физическое развитие

Согласование движений с дыханием положительно влияет на развитие подвижности грудной клетки, тренирует дыхательную мускулатуру.

Задание 69. Задачи реабилитации в острый период остеохондроза шейного отдела позвоночника

Эталон ответа Обеспечение покоя и разгрузки позвоночника;

Борьба с болевым синдромом;

Борьба с контрактурой мышц и другими рефлекторными проявлениями; борьба с реактивными изменениями нервных элементов и других мягких тканей, окружающих позвоночник.

Задание 70. Виды нарушения осанки?

Эталон ответа Сколиоз; Сколиотическая осанка; Сутулая спина; Плоская спина; Плосковогнутая спина; Круглая спина; Кругло-вогнутая спина

Задание 71. Виды ванн по составу?

Эталон ответа Пресные; Ароматические; Минеральные; Газовые; Радоновые; Комбинированные

Задание 72. Задачи реабилитации

Эталон ответа Задачи:

- полноценное восстановление функциональных возможностей различных систем организма и опорно-двигательного аппарата (ОДА);
- развитие компенсаторных приспособлений к условиям повседневной жизни и труду;
 - восстановление бытовых возможностей больного (способности к передвижению, самообслуживанию и выполнению несложной домашней работы);
- восстановление трудоспособности;
- предупреждение развития патологических процессов, приводящих к временной или стойкой утрате трудоспособности

Задание 73. Что такое вертикализация?

Эталон ответа Метод профилактики и лечения иммобилизационного синдрома у больных, перенесших состояние острой церебральной недостаточности любой этиологии и (или) находящихся в условиях постельного режима более 24 часов.

Задание 74. Перечислите цели вертикализации?

Эталон ответа Ортостатическая тренировка

Воздействие на вегетативную регуляцию, сердечно-сосудистую и лимфатическую системы

Сохранение афферентации от суставных и мышечно-сухожильных рецепторов при замыкании суставов нижних конечностей и позвоночника

Сохранение должного влияния на позно-тоническую и динамическую активность вестибулярных и постуральных рефлекторных реакций и автоматизмов

Улучшение респираторной функции, сохранение рефлекторного механизма опорожнения кишечника и мочевого пузыря.

Задание 75. Что называется динамическими дыхательными упражнениями?

Эталон ответа Динамическими называются дыхательные упражнения, осуществляющиеся одновременно с движением конечностями или туловищем, при обязательной полной согласованности амплитуды и темпа выполняемых движений с фазой и глубиной дыхания. Если согласованность отсутствует, то движения тела не станут способствовать дыхательным движениям, которые, в свою очередь, будут нарушать динамику выполняемого упражнения. Динамические дыхательные упражнения способствуют наилучшему расширению грудной клетки в ее нижней части и осуществлению полноценного вдоха

Задание 76. Перечислите виды реабилитации.

Эталон ответа: - медицинская, - физическая, - психологическая, - профессиональная (трудовая) - и социально-экономическая

Задание 77. Больной Ф-н Ф.Н., 49 лет, токарь. Клинический диагноз: диффузный пневмосклероз, хронический бронхит, эмфизема легких, легочное сердце, легочно-сердечная недостаточность.

1. Оценить функциональную способность аппарата внешнего дыхания больного и его резервные возможности.
2. Подберите средства реабилитации для коррекции нарушений функций внешнего дыхания и ССС.

Эталон ответа

1. Для оценки функциональной способности аппарата внешнего дыхания больного необходимо провести дыхательные пробы: пневмотахометрию, ЖЕЛ, ДЖЕЛ, пробы с задержкой дыхания, с физической нагрузкой. На основании данных функциональных проб подобрать комплекс лечебной гимнастики.
2. а) Упражнения в расслаблении мышц грудной клетки, плечевого пояса, спины. Они облегчат спадение грудной клетки на выдохе и тем самым увеличат экскурсию грудной клетки и облегчат выполнение статических дыхательных упражнений с постепенным углублением выдоха.
б) Статические дыхательные упражнения с постепенным углублением выдоха, с выдохом через сомкнутые губы, с выдохом со звуком «Ш» будут способствовать некоторому уменьшению остаточной емкости легких и более равномерно вентиляции не пораженных отделов.
в) Динамические дыхательные упражнения, с помощью на выдохе — увеличат вентиляцию легких и экскурсию грудной клетки, увеличат экскурсию диафрагмы. Упражнения для дистальных и проксимальных отделов рук и ног усилят периферический кровоток, повысят утилизацию кислорода на периферии. Это приведет вместе с уменьшением периферического сопротивления к некоторому облегчению работы левого желудочка сердца.
г) Массаж грудной клетки с целью снижения мышечного тонуса и уменьшения бронхоспазма и облегчения выдоха

Задание 78. Больной, 58 лет. Д-з: состояние после тотального эндопротезирования правого тазобедренного сустава. 3 месяца после операции. Составьте программу реабилитации.

Эталон ответа

После оценки функционального состояния мышц нижних конечностей, подвижности суставов нижних конечностей, на основании жалоб больного подбирается комплекс реабилитационных мероприятий, включающих: ЛФК (комплекс упражнений для укрепления мышц ног, общеукрепляющих упражнений), физиотерапевтические методы (массаж, электрофорез, озонотерапия).

Задание 79. Больной, 58 лет. Д-з: состояние после аорто-коронарного шунтирования. Перечислите задачи реабилитации на третьем этапе реабилитации.

Эталон ответа

К задачам реабилитации на данном этапе относятся: увеличение резервных возможностей сердечно-сосудистой системы, повышение адаптации ссс к физическим нагрузкам. Для этого больному назначается ЛФК. Комплекс лечебной гимнастики в зависимости от функционального класса больного, УТГ, дозированную ходьбу, велоэргометрию.

Задание 80. Больной, 78 лет. Д-з: состояние после операции холецистэктомии. 6-й день после операции. Определите программу реабилитации.

Эталон ответа

В программу реабилитации на данном этапе включается: ЛФК, массаж. Занятия проводятся индивидуальным методом. И.п. лежа. Упражнения дыхательные статические и динамические, включая диафрагмальное дыхание, на расслабление, общеукрепляющие упражнения. Массаж для мышц спины, нижних и верхних конечностей

Задание 81. Больной К., 48 лет, был поставлен диагноз: ХОБЛ, тяжелое течение.

Эмфизема легких. ДН III ст. Объективно: выдох удлинён, слышно шумное дыхание, температура тела – 36,7 °С, ЧДД – 24 в мин, ЧСС – 92 уд./мин, АД – 140/90 мм рт. ст.

1. Определить показания и противопоказания для медицинской реабилитации.
2. Какой этап реабилитации необходим данной пациентке?
2. Составить реабилитационную программу при отсутствии противопоказаний.

Эталон ответа

1. Показания к назначению реабилитационных мероприятий: ХОБЛ, эмфизема легких. Противопоказания: дыхательная недостаточность III степени.
2. Второй этап медицинской реабилитации.
3. Назначение оптимальной медикаментозной терапии позволит стабилизировать патологический процесс, повысить ФВД и уменьшить функциональный класс дыхательной недостаточности и, в последующем, назначить комплекс реабилитационных мероприятий:
 - а) ЛФК:
 - формы (утренняя гигиеническая гимнастика, лечебная гимнастика, самостоятельные упражнения, дозированная ходьба)
 - средства (динамические упражнения для мелких и средних групп мышц, дыхательная гимнастика, общеразвивающие (общетонизирующие) упражнения, звуковая гимнастика).

Темп и интенсивность физической нагрузки должны быть минимальными и назначаются с учетом стресс-теста на индивидуальную переносимость физических нагрузок, пола, возраста и физической подготовленности пациентки.

- б) Физиотерапия (ингаляции муколитиков и бронхолитиков).

Задание 82. Больному Д., 45 лет, участковым терапевтом был выставлен диагноз: ХОБЛ, средне-тяжелое течение. ДН II ст. Хроническое легочное сердце. ХСН IIa ФК II. Объективно: температура тела – 36,9 °С, ЧДД – 22 в мин., ЧСС – 90 уд./мин., АД 130/80 мм рт. ст.

1. Какой этап реабилитации необходим данному пациенту?
2. Есть ли противопоказания к назначению медицинской реабилитации?
3. Составить реабилитационную программу.

Эталон ответа

1. Второй этап медицинской реабилитации.
2. Нет.
3. а) выяснение наличия факторов риска и рекомендации по их коррекции.
б) ЛФК:
 - формы (утренняя гигиеническая гимнастика, лечебная гимнастика, самостоятельные упражнения, дозированная ходьба)
 - средства (динамические упражнения для мелких и средних групп мышц, дыхательная гимнастика, общеразвивающие (общетонизирующие) упражнения, упражнения с отягощением, звуковая гимнастика).

Темп и интенсивность физической нагрузки должны быть минимальными и назначаются с учетом стресс-теста на индивидуальную переносимость физических нагрузок, пола, возраста и физической подготовленности пациента.

- б) Физиотерапия (ингаляции муколитиков и бронхолитиков).

Задание 83. Больной С., 42 года, находится в терапевтическом отделении с диагнозом: Внебольничная правосторонняя нижнедолевая пневмония, вызванная *Str. pneumoniae*. Правосторонний экссудативный плеврит. ДН I ст. Объективно: Температура тела – 38,5°С. ЧДД – 19 в минуту, ЧСС – 72 уд/мин, АД – 110/70 мм рт.ст. В клиническом анализе крови определяется Нв – 100 г/л, лейкоцитоз – $21 \times 10^9/\text{л}$, СОЭ – 45 мм/ч.

1. Определить противопоказания для выполнения реабилитационных мероприятий.
2. Составить реабилитационную программу при отсутствии противопоказаний.
3. Необходим ли санаторный этап реабилитации для данного пациента после завершения стационарного этапа при условии благоприятного течения заболевания? Составьте предположительную реабилитационную программу на санаторном этапе, если данный этап возможен.

Эталон ответа

1. Температура тела, показатели СОЭ, лейкоцитоз.
2. При стабилизации основного процесса и отсутствии противопоказаний, в качестве программы реабилитации возможно:
 - а) ЛФК:
 - формы (утренняя гигиеническая гимнастика, лечебная гимнастика, самостоятельные упражнения, дозированная ходьба)
 - средства (дыхательная гимнастика, динамические упражнения для мелких и средних групп мышц, общеразвивающие (общетонизирующие) упражнения, упражнения с отягощением).

Темп и интенсивность физической нагрузки должны быть минимальными и назначаются с учетом стресс-теста на индивидуальную переносимость физических нагрузок, пола, возраста и физической подготовленности пациентки.

- б) Физиотерапия (УФО области грудной клетки в эритемных возрастающих дозах или УВЧ ДМВ-терапия, магнитотерапия, при необходимости ингаляции муколитиков).

3. Необходим. Реабилитационная программа может быть составлена, как ориентировочный план дальнейшей реабилитации пациента, поскольку необходима клиническая оценка состояния здоровья пациента перед началом выполнения мероприятий, которую должен осуществить врач санатория.

а) ЛФК:

- формы (утренняя гигиеническая гимнастика, лечебная гимнастика, самостоятельные упражнения, терренкур, ближний туризм, лечебное плавание, игры, массаж);

- средства (дыхательная гимнастика, общеразвивающие (общетонизирующие) упражнения, упражнения с отягощением, динамические упражнения для средних и мелких мышечных групп).

Темп и интенсивность физических нагрузок должны отличаться от их уровня на стационарном этапе в сторону их постепенного увеличения.

б) Физиотерапия (галотерапия, водолечение, бальнеотерапия, ингаляции эфирными маслами, аэроионотерапия).

Задание 8. Больная И., 20 лет, поступила в стационар с диагнозом: Бронхиальная астма, тяжелое течение, фаза обострения. Астматический статус. Объективно: Температура тела – 36,8 °С. ЧДД – 28 в мин. ЧСС – 120 уд./мин., АД – 100/70 мм рт. ст.

1. Определить показания и противопоказания для выполнения реабилитационных мероприятий.

2. Составить реабилитационную программу при отсутствии противопоказаний.

3. Необходимо ли данной пациентке выполнять реабилитационные мероприятия после стабилизации состояния здоровья и выписки из стационара? Обоснуйте Ваш ответ.

Эталон ответа

1. Показания: бронхиальная астма.

Противопоказания: астматический статус, ЧДД, ЧСС.

2. При условии стабилизации состояния здоровья пациентки и отсутствии противопоказаний к проведению медицинской реабилитации показано:

а) ЛФК:

- формы (утренняя гигиеническая гимнастика, лечебная гимнастика, самостоятельные упражнения, дозированная ходьба, массаж);

- средства (дыхательная гимнастика, физические упражнения на мелкие и средние группы мышц, упражнения с отягощением, звуковая гимнастика, общеразвивающие (общетонизирующие) упражнения).

Темп и интенсивность физических упражнений определяются с учетом индивидуального определения переносимости физических нагрузок и увеличиваются по мере адаптации пациентки к назначенному объему упражнений (показатели гемодинамики, ЧДД, учет клинических проявлений).

б) Физиотерапия (ингаляции бронхолитиков, муколитиков, УФО области грудной клетки в эритемных возрастающих дозах или УВЧ ДМВ-терапия, магнитотерапия).

3. Да, т.к. необходимо:

- закрепление достигнутых результатов медицинской реабилитации на стационарном этапе;

- дальнейшее улучшение ФВД;

- проводить профилактику прогрессирования заболевания;

- способствовать профессиональной и социальной адаптации пациентки.

Задание 84.

Пациентка Г., 39 лет, находится на санаторном этапе реабилитации после перенесенной пневмонии, которая осложнилась абсцессом. В настоящий момент состояние пациентки стабильное. Объективно: В легких дыхание везикулярное, равномерно проводится во все отделы, побочных хрипов и шумов нет. ЧДД – 17 в минуту. АД (на обеих руках) – 120/80 мм рт.ст., ЧСС – 80 уд/мин.

1. Имеются ли противопоказания для выполнения реабилитационных мероприятий на санаторном этапе?

2. Предложите реабилитационную программу на санаторном этапе, при условии возможности ее выполнения.

3. Показано ли пациентке дренирующие упражнения?

Эталон ответа

1. Нет.

2. а) ЛФК:

- формы (утренняя гигиеническая гимнастика, лечебная гимнастика, самостоятельные упражнения, терренкур, ближний туризм, лечебное плавание, игры, массаж);
- средства (дыхательная гимнастика, упражнения с отягощением, общеразвивающие (общетонизирующие) упражнения, динамические упражнения для средних и мелких мышечных групп).

б) Физиотерапия (галотерапия, водолечение, бальнеотерапия, ингаляции эфирными маслами, аэроионотерапия).

3. Нет.

Задание 85. Пациент Ю. 49 лет доставлен бригадой скорой помощи в сосудистый центр, через 5 часов после начала заболевания, по результату обследования диагностирован геморрагический инсульт.

Пациент в сознании. Рост 176 см. Вес 94 кг. Витальные функции на момент осмотра стабилизированы. АД 145/85 мм.рт.ст. ЧСС 82 в мин. Тоны сердца ритмичны приглушены. Гемипарез слева.

Из анамнеза: страдает гипертонией 2 степени в течение последних 11 лет, гипотензивные препараты принимал не регулярно, работает бухгалтером в ОАО «Асбест». Женат, имеет 2 детей 19 и 11 лет. Увлекается садоводством. Проведена беседа с медицинским психологом, пациент находится в состоянии депрессии:

определить показания и противопоказания к началу реабилитации, сформулировать реабилитационный диагноз, цели реабилитации, написать программу реабилитации на этапе нахождения в сосудистом центре.

Эталон ответа Противопоказаний в условии задачи не указано, показание факт инсульта и сформировавшийся неврологический дефицит.

Диагноз: геморрагический инсульт справа, левосторонний гемипарез. Ограничение объема активных движений в конечности, мышечная сила снижена. Контрактур нет.

Депрессия. Выраженное ограничение бытовой и социальной активности (мобильности, способности к самообслуживанию и выполнению трудовой деятельности). АГ 2 степени III стадии, гр. риска 4.

Цели на этап (краткосрочные): обучение присаживанию в постели, одеванию, проведению гигиенических процедур, пересаживанию в кресло-каталку.

Программа реабилитации: работа с психологом, кинезотерапия. Лечение положением, пассивно-активная гимнастика, дыхательная гимнастика. Ингаляционная терапия с муколитиками (ПАРИ МасТер/Repeati-F 400). На 3-5 день низкоинтенсивное (80 Гц, 4-5 Вт) лазерное излучение (Мустанг 2000/Узор 2КВТЛ 2000/Комби 500). На 4 - 5 день на паретичные конечности массаж "Hivamat-200" (160-200 Гц, 10-15 минут). Вертикализация. Эрготерапия.

Задание 86. Пациент Ю. 49 лет доставлен бригадой скорой помощи в сосудистый центр, через 5 часов после начала заболевания, по результату обследования диагностирован геморрагический инсульт.

Пациент в сознании. Рост 176 см. Вес 94 кг. Витальные функции на момент осмотра стабилизированы. АД 145/85 мм.рт.ст. ЧСС 82 в мин. Тоны сердца ритмичны приглушены. Гемипарез слева.

Из анамнеза: страдает гипертонией 2 степени в течение последних 11 лет, гипотензивные препараты принимал не регулярно, работает бухгалтером в ОАО «Асбест». Женат, имеет

2 детей 19 и 11 лет. Увлекается садоводством. Проведена беседа с медицинским психологом, пациент находится в состоянии депрессии.

Задание 87: описать программу реабилитации на этапе пребывания в реабилитационном центре. При учете того, что пациенты не восстановили в полной мере неврологический дефицит (сохраняется гемипарез).

Эталон ответа Цели на этап (краткосрочные): обучение присаживанию в постели, одеванию, проведению гигиенических процедур, пересаживанию в кресло-каталку. Программа реабилитации: работа с психологом, кинезотерапия. Лечение положением, пассивно-активная гимнастика, дыхательная гимнастика. Ингаляционная терапия с муколитиками (ПАРИ МасТер/Ворпати-F 400). На 3-5 день низкоинтенсивное (80 Гц, 4-5 Вт) лазерное излучение (Мустанг 2000/Узор 2КВТЛ 2000/Комби 500). На 4 - 5 день на паретичные конечности массаж "Hivamat-200" (160-200 Гц, 10-15 минут). Вертикализация. Эрготерапия.

Задание 88. Пациент, 52 года, работающий слесарем, страдающий деформирующим остеоартрозом, и имеющий поражение коленных и тазобедренных суставов, ФНС 2 ст. в течение десяти лет. В настоящий момент получает терапию хондропротекторами, однако сохраняется умеренный болевой синдром, возникающий при ходьбе, требующий приема ксефокама в дозе 8 мг/сут. Назначьте физиолечение на курс и с перспективой на год.

Эталон ответа

1. Теплолечение: грязевые аппликации месно по 10-15 процедур 2 раза в год.
2. Гидромассаж подводный. 10-12 процедур 2 раза в год.
3. Магнитотерапия. 2 раза в год.

Задание 89. Пациентка, 48 лет, две недели назад перенесла травму правого плеча, которая сопровождалась закрытым переломом без смещения в области средней трети плечевой кости. Была осуществлена иммобилизация с наложением гипсовой повязки. Определите объем физиотерапевтического пособия на этапе иммобилизации и этапе восстановительном.

Эталон ответа

В иммобилизационный период — лазеротерапия, УЗ — лечение.

В постиммобилизационном — КВЧ терапия, магнитотерапия, светолечение, теплолечение.

Задание 90. Больной, 39 лет, после операции удаления желчного пузыря открытым хирургическим методом (лапаротомия) спустя 3 недели продолжает отмечать затруднения в движениях корпусом, несмотря на заживление раны первичным натяжением и применения лечебной физкультуры. При осмотре хирургом послеоперационных осложнений не выявлено. Определите возможности физиотерапевтического воздействия в данном случае.

Эталон ответа

Возможно применение гипербарической оксигенации, лазеротерапии, УЗ-лечение.

Задание 91. Больная, 55 лет, с явлениями дорсопатии (груднопоясничный остеохондроз, спондилез) и радикалгии госпитализирована в отделение неврологии городской больницы. Из сопутствующей патологии выявлена артериальная гипертензия, леченная антигипертензивными препаратами с достижением целевых значений артериального давления, а также хронический панкреатит вне обострения. Определите возможный объем физиотерапии на этапе сохранения болевого синдрома и на этапе его купирования.

Эталон ответа

При обострении применение УЗ, светолечение. В дальнейшем теплолечение, магнитотерапия.

Задание 92. Больной, 38 лет, страдает хронической обструктивной болезнью лёгких с частыми ОРВИ и обострениями бронхита. В настоящее время отмечается этап затухающего обострения, отменены антибиотики. Однако сохраняется одышка, сухой кашель и отхождением вязкой прозрачной мокроты. Порекомендуйте комплекс физиотерапевтического воздействия.

Эталон ответа

Показано применения лазеротерапии, УФ лучи, в дальнейшем гидромассаж, массаж.

Задание 93.

Больной Н., 54 года, поступил в кардиологическое отделение с диагнозом: острый трансмуральный инфаркт миокарда задней стенки левого желудочка; 2-й день болезни. Жалобы на стенокардию 1 раз сутки. Объективно: ЧСС-92 уд/мин, АД 100/60 мм.рт.ст, число дыханий в мин., тоны сердца приглушены «ритмичны, в легких везикулярное дыхание, печень не увеличена, лейкоцитоз $23,0 \times 10^9/\text{л}$, температуре тела $37,4^\circ\text{C}$. На ЭКГ - признаки, подтверждающие диагноз. Отеков нет:

1. Назовите функциональный класс тяжести состояния больной и степень активности. Дайте обоснование.

2. Можно ли начинать занятия ЛФК?

Эталон ответа Больной относится к 3-му классу тяжести. На 2-й день заболевания осваивает 1-ю степень активности. Можно начинать занятия ЛГ в и.п. лежа на спине.

Упражнения для мелких и средних мышечных групп рук, ног, шеи. Продолжительность 10 мин. Бытовые нагрузки: поворот на бок, движения конечностями. Пользование прикроватным стульчиком, пребывание в постели с поднятым головным концом 2-3 раза в день по 10-20 мин., прием пищи сидя в постели.

Задание 94.

Больная И., 56 лет. Диагноз: острый повторный мелкоочаговый инфаркт миокарда. В анамнезе: ИБО, ФК-III. Недостаточность кровообращения ПА. Течение инфаркта в стационаре неосложненное, 2-й день болезни, жалоб нет. ЧСС 90 уд/мин. АД-ПО/70 мм.рт.ст., температура тела $37,3^\circ\text{C}$.

Определите класс тяжести состояния больного. Можно ли назначать ЛГ Сколько ступеней активности освоит больной при благоприятном течении заболевания?

Эталон ответа

1. Больной относится к IVФК тяжести.

2. ЛГ в первые два дня не назначается. Разрешается поворот на бок, движение конечностями, пребывание в постели с приподнятым головным концом.

3. При благоприятном течении заболевания больной сможет освоить в стационаре 2 ступени активности.

Задание 95.

Больная М., 55 лет, поступила в стационар с диагнозом: ХИБС, стенокардия напряжения. Жалобы на боли сжимающего характера грудной при физической и эмоционально нагрузке, которые купируются нитроглицерином

Как оценить физическую работоспособность больной?

Эталон ответа

Для оценки физической работоспособности необходимо провести велоэргометрическую пробу. По результатам пробы подбирают физическую нагрузку.

Задание 96.

Больной И-в С.Д., 48 лет, доставлен КСП в отделение кардиологическое 3 дня назад с острыми болями за грудиной, отдающими под левую лопатку, не купирующимися. Л.Ф.К. не занимался. При ЭКГ обследовании: острый инфаркт миокарда, мелкоочаговый. Анализ крови: СОЭ – 19мм/ч, лейкоциты - 10 тыс. На момент курации: - 37°, болевой синдром купирован, на ЭКГ - стабилизация динамики, анализ крови без изменений.

Определить:

1. Показано ли назначение ЛФК?
2. Сформулировать тактику врача исходя из вопроса I.

Эталон ответа

1. Показано назначение ЛФК. 2. Больному назначается расширенный постельный режим, включающий динамические упражнения для мелких и средних групп мышц в сочетании с дыхательными, упражнения в изометрическом режиме для крупных групп мышц. При положительной реакции больного — освоение поворота на бок, пребывание в постели с приподнятым головным концом до 15 мин. Присаживание в постели.

Задание 97. Больной, 60 лет, С-в О.А., находится в стационаре с диагнозом: крупноочаговый инфаркт миокарда с локализацией в задней стенке. Режим - свободный, день пребывания в стационаре - 20.

1. Перечислить формы ЛФК на свободном режиме при ИМ.
2. Определить количество дней для занятия в данном режиме
3. Перечислите показания для перевода на последующий режим, назвать его.

Эталон ответа

1. УГГ; ЛГ; Самостоятельные занятия по индивидуальной программе; Массаж; Дозированная ходьба. 2. Длительность занятий в данном режиме 10-12 дней. При условии положительной динамики и адекватной реакции на нагрузку больной переводится на щадяще-тренирующий режим.

Задание 98.

Что включает понятие медицинская реабилитация?

Эталон ответа

Медицинская реабилитация система мероприятий, направленных на выздоровление, компенсацию и восстановление нарушенных в результате болезни или травмы функций, на профилактику осложнений, хронического течения и рецидивов заболевания, на приспособление больного к самообслуживанию и трудовой деятельности в новых условиях, возникших вследствие болезни. Одновременно решается задача восстановления больного как личности, возвращение его к активной жизни в обществе. МР начинается с момента острой фазы болезни и продолжается до тех пор, пока не будет достигнуто максимально возможное устранение физических, психических и профессиональных нарушений, вызванных болезнью или травматическим повреждением.

Задание 99.

Перечислите основные цели медицинской реабилитации.

Эталон ответа

Цель реабилитации – эффективное и раннее возвращение больных и инвалидов к бытовым и трудовым процессам, в общество; восстановление личностных свойств человека.

Задание 100.

Что относится к основным принципам медицинской реабилитации.

Эталон ответа

раннее начало проведения реабилитационных мероприятий (РМ),

комплексность использования всех доступных и необходимых РМ,
индивидуализация программы реабилитации,
этапность реабилитации,
непрерывность и преемственность на протяжении всех этапов реабилитации,
социальная направленность РМ,
использование методов контроля адекватности нагрузок и эффективности реабилитации

ПК-10

Задания закрытого типа

Задание 1. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии муковисцидоза:

9. хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы;
10. грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низкий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость;
11. рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул;
12. задержка роста, множественный дизостоз, помутнение роговицы, повышенная экскреция гликозаминогликанов (мукополисахаридов) с мочой.

Эталон ответа рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул

Задание 2. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии нейрофиброматоза:

9. врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости и ее производных;
10. множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва;
11. себорейные аденомы на щеках, депигментированные пятна, «кофейные» пятна, судороги, умственная отсталость;
12. анемия, гепатоспленомегалия, «башенный» череп, водянка плода.

Эталон ответа множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва

Задание 3. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии фенилкетонурии:

9. двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация;
10. прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, «башенный» череп, анемия;
11. множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон;
12. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.

Эталон ответа отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.

Задание 4. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии синдрома Марфана:

9. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация;

10. подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов;
11. умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши.
12. Гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховая грыжа умеренная умственная отсталость

Эталон ответа подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов

Задание 5. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Диагностические критерии адреногенитального синдрома:

9. гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умеренная умственная отсталость;
10. гонады представлены яичками, наружные половые органы сформированы по женскому типу, вторичные половые признаки недоразвиты, кариотип 46, XY;
11. прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников;
12. умственная отсталость, макроорхидизм, оттопыренные уши, длинное лицо, массивный подбородок.

Эталон ответа прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников

Задание 6. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Этиологические генетические факторы при мультифакториальной патологии:

5. действие двух аллелей гена одного локуса;
6. микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хромосомы;
7. эффект единичного гена;
8. аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез

Эталон ответа аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез

Задание 7. Инструкция: Выберите один правильный ответ.

Одно из условий проведения массового биохимического скрининга новорожденных:

5. низкая частота гена болезни в популяции;
6. отсутствие методов патогенетического лечения;
7. наличие быстрого, точного, простого в выполнении и недорогого метода диагностики биохимического дефекта;
8. выраженный клинический полиморфизм болезни.

Эталон ответа наличие быстрого, точного, простого в выполнении и недорогого метода диагностики биохимического дефекта

Задание 8. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Повторный риск мультифакториального порока для sibсов пробанда при единичном заболевании в родословной – категория:

9. низкого риска
10. среднего риска
11. высокого риска

12. нет риска

Эталон ответа: низкого риска

Задание 9. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Тип наследования гипертонической болезни:

- 9. аутосомно-рецессивный
- 10. аутосомно-доминантный
- 11. сцепленный с X-хромосомой
- 12. полигенный

Эталон ответа: ПОЛИГЕННЫЙ

Задание 10. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Мультифакториальная природа не характерна при следующих заболеваниях:

- 9. раке желудка
- 10. сахарном диабете
- 11. язвенном колите
- 12. лучевой болезни

Эталон ответа: лучевой болезни

Задание 11. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для какого заболевания не характерна мультифакториальная природа

- 9. раке желудка
- 10. сахарном диабете
- 11. язвенном колите
- 12. гриппе

Эталон ответа: гриппе

Задание 12. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для следующих заболеваний не характерна мультифакториальная этиология:

- 9. гипертоническая болезнь
- 10. атеросклероз
- 11. шизофрения
- 12. лейшманиоз

Эталон ответа: лейшманиоз

Задание 13. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Для мультифакториальных заболеваний не характерно:

- 9. семейное накопление не соответствует ожидаемому при рецессивном или доминантном наследовании
- 10. частота заболевания среди населения выше, чем при моногенных болезнях
- 11. количественные отклонения признака свидетельствуют о широком размахе изменчивости среди населения
- 12. чётко обнаруживается единичная молекулярная аномалия

Эталон ответа: чётко обнаруживается единичная молекулярная аномалия

Задание 14. Инструкция: Выберите один правильный ответ
Кровное родство при мультифакториальном наследовании:

- 9. существенно увеличивает повторный риск
- 10. немного увеличивает повторный риск
- 11. немного снижает повторный риск
- 12. значительно снижает повторный риск

Эталон ответа: немного увеличивает повторный риск

Задание 15. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Порок развития, встречающийся как самостоятельно наследуемый порок с аутосомно-доминантным типом передачи, так и как симптом при других синдромах, называется

- 5. Эктродактилия
- 6. Крипторхизм
- 7. Аплазия большого пальца
- 8. Гидроцефалия

Эталон ответа Гидроцефалия

Задание 16. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Сочетание множественных пороков развития, являющихся результатом одного первичного врожденного порока, называют

- 5. Неклассифицированным комплексом ВПР
- 6. Синдромом
- 7. Ассоциацией
- 8. Следствием

Эталон ответа: Следствием

Задание 17. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Микроцефалия при синдроме алкогольного плода относится к

- 5. Дизрупциям
- 6. Дисплазиям
- 7. Мальформациям
- 8. Деформациям

Эталон ответа: Дизрупциям

Задание 18. Инструкция: Выберите один правильный ответ

К дефектам нервной трубки не относится

- 5. Агенезия мозжечка
- 6. Спинномозговая грыжа
- 7. Анэнцефалия
- 8. энцефалоцеле

Эталон ответа: Агенезия мозжечка

Задание 19. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Кариотип 46,XY,del(7)(p11.23) характерен для синдрома

- 5. Сотоса

6. Вильямса-Бойрена
7. Лежена
8. Ди Джорджи

Эталон ответа: Вильямса-Бойрена

Задание 20. Инструкция: Выберите один правильный ответ

К клиническим признакам синдрома Беквита-Видемана относят

5. Крыловидные складки на шее, монголоидный разрез глаз
6. Короткую шею с избытком кожи и крыловидными складками
7. Гипертелоризм
8. Большую массу при рождении или постнатальное опережение физического развития

Эталон ответа: Большую массу при рождении или постнатальное опережение физического развития

Задание 21. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Микрофтальмией называют

5. Уменьшенный размер глазных яблок
6. Близкое расположение глаз
7. отсутствие глазного яблока
8. маленькие глазные щели

Эталон ответа Уменьшенный размер глазных яблок

Задание 22. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Выберите правильные утверждения:

5. прогнатия - нижняя челюсть, выступающая вперед по отношению к верхней;
6. эпикант - это сросшиеся брови;
7. гипертелоризм - это опущенные наружные углы глаз;
8. микрогнатия - это малые размеры верхней челюсти;

Эталон ответа: микрогнатия - это малые размеры верхней челюсти

Задание 23. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Выберите правильные утверждения:

5. камптодактилия - сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов;
6. эпикант - это сросшиеся брови;
7. гипертелоризм - это опущенные наружные углы глаз;
8. фильтр - это кожная крыловидная складка

Эталон ответа: камптодактилия - сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов

Задание 24. Инструкция: Выберите один правильный ответ

К признакам Y-сцепленного типа наследования относятся:

5. передача только по мужской линии всем детям;
6. передача только по мужской линии всем мальчикам;
7. передача только от матери к сыну;
8. отсутствие потомства у больного мужчины.

Задание 25. Инструкция: Выберите один правильный ответ

Тип наследования АГС:

- 13. аутосомно-доминантный
- 14. аутосомно-рецессивный
- 15. X-сцепленный рецессивный
- 16. аномалия в системе хромосом

Эталон ответа аутосомно-рецессивный

ПК-10

Задания открытого типа

Заданий 26 Принципы лечения наследственных болезней

Эталон ответа: При лечении наследственных болезней полностью сохраняется принцип его индивидуальности, ведь врач лечит "не болезнь, а больного". При лечении наследственных болезней надо быть особенно внимательным в соблюдении этических и деонтологических принципов в отношении пациента и членов его семьи. Ведь часто идет речь о тяжелых хронических больных с детского возраста. Сложности этиотропного лечения наследственных болезней очевидны, хотя уже имеются многочисленные возможности для их преодоления, созданные успешным секвенированием генома и новым направлением в теоретической и клинической медицине - генной терапией. При наследственных болезнях патогенетические методы наиболее обоснованы, хотя они и не противопоставляются симптоматическому лечению. Для патогенетического лечения наследственных болезней в последние годы применяются принципиально новые подходы, основанные на достижениях молекулярной и биохимической генетики.

Задание 27 НБО углеводов. Общая клиническая характеристика.

Эталон ответа: Общая клиническая характеристика: трудности вскармливания, нарушение глотания, затянувшаяся желтуха, срыгивания, рвота, диарея, мышечная гипотония, плохая прибавка в весе, гепатомегалия с признаками печеночной недостаточности (гипербилирубинемия, повышение активности трансаминаз), слабость, вялость, спленомегалия, гипогликемия и связанные с ней судороги.

Задание 28 Галактоземия. Клиника. Лечение.

Эталон ответа: Вызывается мутацией в гене галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы (GALT), накапливается метаболит, являющийся токсичным для печени и почек. Метаболит также повреждает хрусталик глаза, приводя к катаракте. Лечение подразумевает полное исключение молока и молочных продуктов из рациона. 1:20 000.

Задание 29 Фруктоземия Общая клиническая характеристика.

Эталон ответа: Вызывается мутацией в гене альдолазы В (ALDOB). У больных отсутствует фермент, необходимый для расщепления фруктозы. В результате в организме накапливается побочный продукт фруктозы, блокируя образование гликогена, а также его преобразование в глюкозу для использования в качестве энергии. Типичные симптомы: снижение уровня сахара в крови, потливость, спутанность сознания и поражение почек. Лечение заключается в исключении фруктозы, сахарозы и сорбита из рациона, купирование гипогликемий глюкозой.

Задание 30 Формирование групп риска беременных женщин

Эталон ответа Группа **низкого** риска. Количество вредных факторов не более 1-2. Беременные практически здоровы и опасности для развития плода нет. Дети рождаются доношенными. Оценка по шкале Апгар у большинства из них составляет 8-9 баллов. В периоде новорожденности особых отклонений в состоянии здоровья детей не отмечается. Последующее психомоторное развитие проходит согласно возрастным стандартам и к концу первого года жизни расценивается как удовлетворительное. Такие женщины нуждаются в диспансерном наблюдении по общепринятой системе.

2. Группа **среднего** риска. Количество вредных перинатальных факторов составляет от 3 до 6 – это преимущественно экстрагенитальная и генитальная патология, ведущая к различным осложнениям беременности. Перинатальный риск для плода и новорожденного повышается при одновременном действии нескольких неблагоприятных факторов. У детей этой группы женщин чаще наблюдаются различные соматические и неврологические расстройства, которые, однако, носят негрубый транзиторный характер и к моменту выписки проходят. Развитие новорожденных и детей первого года жизни в конечном итоге соответствует возрастным стандартам. Группа беременных со средним риском для развития плода и новорожденного требует наблюдения по индивидуальному плану с использованием специальных медицинских методов и средств, чтобы исход беременности был благоприятным.

3. Группа **высокого** риска. Количество вредных перинатальных факторов составляет более 6. Беременность часто осложняется угрозой прерывания, тяжелыми формами гестоза, резко возрастает количество рождений недоношенных детей и детей с различной соматической патологией. При установлении высокого перинатального риска необходимо решать вопрос о целесообразности продолжения беременности, поскольку беременность у таких пациенток представляет большую опасность не только для плода, но и для матери. При сохранении беременности составляется индивидуальный план наблюдения с использованием современных методов обследования матери и плода и их лечения.

Задание 31 Методы преконцепционной профилактики

Эталон ответа Преконцепционная профилактика – комплекс мероприятий, потенциально способных обеспечить оптимальные условия для созревания яйцеклетки, ее последующего развития, имплантации, и как результат - развития плода.

Комплекс преконцепционной профилактики включает:

11. Лечение хронических очагов инфекций (если таковые имеются) у будущих родителей.
12. Лечение хронических соматических заболеваний.
13. Оценка спермограммы.
14. Регулирование полового режима, планирование беременности.
15. Диета, обогащенная витаминами и микроэлементами, в том числе фолиевой кислотой (считается, что она способствует уменьшению риска рождения ребенка с пороками ЦНС)

Задание 32 Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных

Эталон ответа Принципы осуществления неонатального скрининга:

9. Проведение каждому новорождённому скринингового исследования;
10. Формирование группы высокого риска врождённых и/или наследственных заболеваний;
11. Проведение подтверждающих биохимических и/или молекулярно-генетических исследований новорождённых из группы высокого риска врождённых и/или наследственных заболеваний;

12. Медико-генетическое консультирование пациентов с подтверждённым диагнозом врождённых и/или наследственных заболеваний (членов их семей)

Для проведения НС и расширенного НС на врождённые и/или наследственные заболевания забор крови осуществляют из пуповины новорождённого через 3 часа после кормления, в возрасте 24 – 48 часов жизни у доношенного и на 7-е сутки (144 – 168 часов) жизни у недоношенного новорождённого.

Задание 33 Определение точковых мутаций

Эталон ответа Однонуклеотидные замены и небольшие делеции можно определить с помощью гибридизации образца ДНК с аллельспецифичными олигонуклеотидными пробками и проведения аллельспецифической ПЦР. Для проведения флюоресцентной ПЦР, в которой аллели будут отличаться цветом флюоресценции, можно подобрать универсальные праймеры и аллельспецифичные зонды. Если аллельспецифичные пробы подобрать стык в стык, а их концы снабдить универсальными праймерами, то можно провести простую или мультиплексную лигазозависимую амплификацию. Кроме того, в большинстве случаев с помощью компьютерного анализа последовательности ДНК можно обнаружить, что исследуемый полиморфизм изменяет последовательность, специфичную для одной из сотен известных в настоящий момент бактериальных рестриктаз

Задание 34 Определение протяженных делеций

Эталон ответа: Протяженные делеции - одни из самых сложных мутаций не только для поиска новых, но и для определения в диагностических целях уже известных. Часто их определяют по отсутствию гибридизационного сигнала или его ослаблению в различных приложениях - от гибридизации по Саузерну до анализа цитогенетических препаратов с помощью флюоресцентных зондов. Для клинической диагностики разрабатывают методики на основе ПЦР с оценкой сравнительной интенсивности получаемых ампликонов.

Задание 35 Определение tandemных повторов

Эталон ответа: Для определения числа tandemных повторов в большинстве случаев достаточно проведения анализа полиморфизма длины амплифицированных фрагментов с помощью электрофореза в акриламидном геле или капиллярного электрофореза. Реже требуется использование гибридизационных техник, таких как гибридизация по Саузерну.

Задание 36 Сравнительная геномная гибридизация (Comparative Genomic Hybridization — CGH)

Эталон ответа: CGH — конкурентная гибридизация *in situ* на нормальных метафазных пластинках здорового человека двух геномных ДНК-библиотек. Одна из них получена из анализируемой ткани, вторая — из контрольного образца, взятых в эквимоллярных количествах и меченных разными флюорохромами. Современные модификации метода позволяют провести гибридизацию не только на метафазных хромосомах, но и на микрочипах, представленных наборами клонированных фрагментов ДНК. Такой вариант гибридизации известен как матричная CGH (array CGH). Источником анализируемой ДНК могут быть любые ядросодержащие клетки организма: лимфоциты периферической крови, фибробласты, клетки амниотической жидкости и хориона, отдельные бластомеры или полярные тельца, а также образцы опухолевой ткани. Для исследования может быть доступен и архивный материал, зафиксированный в формалине и заключенный в парафиновые блоки. В качестве источника ДНК для контрольной библиотеки, как правило, используют лимфоциты периферической крови мужчины.

Задание 37 Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ

Эталон ответа: Наследственная предрасположенность к болезни может иметь полигенную или моногенную основу. Моногенная предрасположенность определяется одним геном (мутацией), но для патологического проявления мутации необходимо обязательное, провоцирующее действие факторов внешней среды.

Полигенная предрасположенность определяется сочетанием аллелей нескольких генов, их определенной комбинацией при провоцирующем влиянии внешнесредовых факторов. Идентификация этих генов и их аллелей весьма затруднительна. Но они определяют и формируют мультифакториальные болезни. Каждая нозологическая форма болезни с наследственным предрасположением на самом деле генетически гетерогенная группа. Отдельные болезни (например, гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца, язвенная болезнь желудка, сахарный диабет и др.) представляют собой не одну болезнь, а группу болезней с одинаковым конечным проявлением. Чем выше наследственная предрасположенность и больше вредных воздействий среды, тем выше вероятность заболеть тем или иным заболеванием.

Болезни с наследственным предрасположением отличаются от других форм наследственной патологии (генных и хромосомных болезней) характером клинической картины. В отличие от генных болезней, при которых всех членов семьи пробанда можно разделить на больных и здоровых, клиническая картина болезней с наследственным предрасположением имеет непрерывные клинические переходы (клинический континуум) в пределах одной и той же нозологической формы.

Задание 38 Клинико-генетическая характеристика МФБ

Эталон ответа: Многофакторные (мультифакториальные) болезни, или болезни с наследственной предрасположенностью, развиваются в результате взаимодействия определенных комбинаций аллелей разных локусов и специфического воздействия факторов окружающей среды. К многофакторным болезням относят гипертоническую болезнь, нарушения мозгового кровообращения, тромбозы, большинство сердечно-сосудистых заболеваний и опухолей. Осложнения беременности также имеют многофакторную природу. При мультифакториальных болезнях важную роль играет как носительство «аллелей риска», так и наличие провоцирующих факторов. Заболевают не все носители «аллелей риска», а те, у кого вредные для данного индивидуума факторы накладываются на предрасполагающий генетический фон. Пусковым механизмом может стать беременность, особенности питания, прием лекарств, образ жизни и другие факторы. Просим учесть, что обнаруженные генетические особенности человека, называемые генетическими факторами риска, не означают наличия или отсутствия указанного заболевания. Выявление генетических полиморфизмов и составление индивидуального «генетического паспорта» позволяет реализовать концепцию индивидуальной медицины, дать персональные рекомендации по профилактике, оценить необходимость более пристального врачебного контроля, назначить дополнительные исследования и консультации специалистов. В ряде случаев своевременное изменение образа жизни, соблюдение диеты или прием фармакологических препаратов позволяет предотвратить или существенно снизить тяжесть многофакторного заболевания. При этом важно помнить, что только лечащий врач может ответить на вопрос: необходимы ли дополнительные исследования и/или консультации специалистов (и если да, то какие), необходимо ли изменение образа жизни или лечение.

Задание 39 Тератогенез (механизмы, факторы, клинические проявления)

Эталон ответа: Тератогенез – формирование аномалий и уродств у человека в результате нарушений процесса эмбрионального развития, обусловленных как генетическими факторами (мутации), так и неблагоприятными влияниями на плод (внутриутробная инфекция и др.) К основным механизмам тератогенеза на тканевом

уровне относятся гибель отдельных клеточных масс, замедление распада и рассасывания клеток, отмирающих в ходе нормального эмбриогенеза, нарушение адгезии тканей. К основным клеточным механизмам тератогенеза относятся изменения размножения, миграции и дифференцировки клеток. Клинические проявления многообразны и могут включать в себя: агенезию, аплазию, гипоплазию, гиперплазию, эктопию органов и/или частей тела, удвоение органов или их частей, атрезию, стеноз, персистирование эмбриональных структур и многие другие.

Задание 40 Классификация мутаций

Эталон ответа

1. По месту возникновения: генеративные и соматические
2. По адаптивному значению: полезные и вредные (летальные, полуметалетальные, нейтральные)
3. По характеру проявления: доминантные и рецессивные
4. По характеру появления: спонтанные и индуцированные

По характеру изменения генотипа: генные (точечные, инсерции, делеции, дупликации, инверсии, сдвиг рамки считывания), хромосомные (inv, ins, t, del, dup, iso, ring), геномные (полиплоидии, анеуплоидии)

Задание 41 Методы популяционной генетики

Эталон ответа Популяционный метод направлен на изучение частот аллелей и генотипов в различных популяциях, а также факторов, влияющих на их динамику. Наследственные заболевания в разных популяциях, этнических группах и расах встречаются с разными частотами, и это обусловлено различиями в частотах и спектрах мутаций. Анализ соответствия распределения частот аллелей и генотипов в различных популяциях подчиняется закону Харди-Вайнберга и позволяет судить о том, является ли популяция *панмиктической*, то есть соблюдается ли в ней принцип случайности скрещивания вне зависимости от генотипов особей.

Важными практическими задачами являются анализ спектров и частот распределения в отдельных популяциях мутантных аллелей, ассоциированных с определенными наследственными заболеваниями, и выявление среди них мажорных мутаций.

Задание 42 Метод Масс-спектрометрии.

Эталон ответа: Метод масс-спектрометрии относится к тонким физическим методам и основан на измерении отношения массы заряженных частиц (ионов) к их заряду. В качестве матрицы, которая подвергается лазерному облучению (MALDI), выступают молекулы ДНК, в которых любые изменения (мутации, аллельные варианты) приводят к изменению массы. Метод достаточно трудоемок, требует высококвалифицированного персонала. В то же время метод обладает рядом несомненных преимуществ: позволяет проводить анализ большого числа ДНК-проб с высокой скоростью и производительностью.

Задание 43 Принципы идентификации метафазных хромосом человека

Эталон ответа: Клеточный материал, полученный из данных образцов, культивируют в питательной среде 48 – 72 ч., что увеличивает митотическую активность клеток и повышает митотический индекс. Для остановки клеточного деления на стадии метафазы к культуре клеток за 2-3 часа до окончания их культивирования добавляют колcemид (колхицин), разрушающий веретено деления. Хромосомы в данный момент спирализованы, укорочены, и их легче отделить друг от друга для дальнейшего исследования. Это так называемый метафазный метод. Для гипотонизации клеток используют гипотонический р-р NaCl или цитрата натрия: клетки набухают, происходит

кариорексис, и хромосомы свободно плавают в р-ре. Таким образом, образуется клеточная суспензия, которая подвергается дальнейшим действиям: центрифугированию, фиксации, окраске и собственно кариотипированию.

Задание 44 Показания к проведению хромосомного анализа

Эталон ответа: Спектр клинических ситуаций, требующих кариотипирования:

8. Подозрение на хромосомную болезнь (верификация диагноза)
9. Множественные ВПР у ребёнка, не укладывающиеся в картину генных синдромов
10. Многократные (> 2) спонтанные аборт, мертворождения или рождение предыдущего ребёнка с ВПР
11. Выраженная задержка психомоторного развития у ребёнка
12. Пренатальная диагностика (по результатам скрининга, при рождении предыдущего ребёнка с хромосомной болезнью)
13. Подозрение на синдромы с хромосомной нестабильностью
14. Лейкозы (дифференциальная диагностика, оценка прогноза)

Задание 45 Социальные аспекты медицинской генетики

Проблемы, изучаемые медицинской генетикой, имеют семейный характер, а не только индивидуальный, как это бывает при других болезнях, что требует консультирования как самого пациента, так и всей его семьи; Лечение наследственных болезней ограничено: не для всех заболеваний существует эффективная терапия, что накладывает существенные ограничения на помощь страдающим пациентам и их родственникам; Этичность генетического тестирования: поскольку не для каждого наследственно обусловленного заболевания существует лечение, то возникает вопрос, насколько целесообразно сообщать пациенту о выявлении у него рисков заболевания, которое невозможно предотвратить или вылечить; Ввиду бурного развития медицины в целом и генетики в частности (геномное редактирование) становится очевидным, что многие технологии будут внедрены в клиническую практику. Встаёт вопрос: во всех ли случаях уместно редактирование генома

Задание 46 НБО углеводов. Общая клиническая характеристика.

Эталон ответа Общая клиническая характеристика: трудности вскармливания, нарушение глотания, затянувшаяся желтуха, срыгивания, рвота, диарея, мышечная гипотония, плохая прибавка в весе, гепатомегалия с признаками печеночной недостаточности (гипербилирубинемия, повышение активности трансаминаз), слабость, вялость, спленомегалия, гипогликемия и связанные с ней судороги.

Задание 47 Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа

Эталон ответа Синдром микроделеции 1p36: черепно-лицевой дисморфизм (микробрахицефалия, большой и несвоевременно закрывающийся передний родничок, прямые брови, глубоко посаженные глаза, широкая вдавленная переносица, низко посаженные деформированные ушные раковины), брахидактилия, клинодактилия, короткие стопы, ЗППР, РАС, мышечная гипотония, врождённые пороки развития сердечно-сосудистой системы и других органов и систем; Синдром микроделеции 1q41q42: тяжёлая задержка развития, умственная отсталость, РАС, черепно-лицевой дисморфизм (микроцефалия, глубоко посаженные глаза, гипотелоризм, вдавленная переносица, вывернутые ноздри), врождённые пороки развития внутренних органов и систем, особенно ЦНС;

Задание 48 Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом

Эталон ответа Синдром «кошачьего крика» (5p-): пренатальная гипоплазия и мышечная гипотония, черепно-лицевой дисморфизм (микроцефалия, круглое лицо, широкая переносица, гипертелоризм, эпикант, косоглазие, антимонголоидный разрез глаз, низко посаженные уши, микроретрогнатия), плач, напоминающий крик кошки, связанный с изменениями гортани, психомоторная задержка и умственная отсталость, врожденные пороки развития внутренних органов;

Синдром Вольфа-Хиршхорна (4p-): черепно-лицевой дисморфизм (широкая переносица, переходящая в лоб («шлем греческого воина»), микроцефалия, высокий лоб, выступающие надбровные дуги, гипертелоризм, эпикант, деформированные ушные раковины), скелетные аномалии (кифосколиоз, деформация тел позвонков, добавочные и/или сросшиеся ребра, косолапость, sinus sacralis), умственная отсталость, как правило, от умеренной до тяжелой, нарушения со стороны ЦНС (эпилепсия, аномалии мозолистого тела), врожденные пороки развития внутренних органов;

Задание 49 Картирование генома человека

Эталон ответа Картирование генома – метод установления местоположения генов на хромосоме (определение местоположения гена, оценка расстояния между генами и установление ориентиров в геноме). Гены, расположенные рядом друг с другом на хромосоме, с большей вероятностью наследуются совместно, а гены, расположенные дальше друг от друга, с меньшей вероятностью наследуются вместе. Говорят, что гены одной и той же хромосомы «сцеплены», а расстояние между ними называется расстоянием сцепления. Современные способы картирования генов начинаются с секвенирования генома, за которым следует компьютерный анализ полученной последовательности для определения местоположения целевых генов. Функциональное картирование. Используется при известном продукте гена и включает следующие этапы: определение аминокислотной последовательности белка (или выделение мРНК) и реконструкция кДНК; синтез олигонуклеотидного зонда и скрининг кДНК-библиотек для выделения кДНК-клона; установление хромосомной локализации гена-мишени (FISH или др.); скринирование контигов (перекрывающихся последовательностей ДНК), охватывающих район локализации гена-мишени, для определения клонов, гибридизующихся с данным кДНК-клоном; секвенирование позитивных клонов и характеристика гена-мишени (выявление мутаций).

Задание 50 девочка, 2 лет, поступила с жалобами на выраженную задержку моторного и психо-речевого развития, фармакорезистентные судороги, отсутствие навыков опрятности и самообслуживания. Заболевание манифестировало в возрасте 11 суток, когда впервые возникли серийные вздрагивания, фрагментарные миоклонические приступы, ассиметричные тонические спазмы, эпизоды апноэ. Ребенок, единственный в семье, родился от молодых здоровых родителей не состоявших в кровном родстве. В связи с тем, что судорог начались рано, девочке были проведены лабораторные методы обследования, исключившие наиболее распространенные наследственные болезни обмена веществ. Объективный статус: лицевых и скелетных дизморфий нет, пациентка не держит голову, не переворачивается, не садится, не ходит; выявлена диффузная мышечная гипотония, угнетение сухожильных рефлексов, периодические дистонические позы в руках, продолжаются судорожные пароксизмы в виде ассиметричных тонических спазмов и миоклоний

1) Методы диагностики:

2) Методы лечения:

Эталон ответа ЭЭГ-исследование, МРТ-исследование, проведение клинического или полного секвенирования экзома методом NGS Симптоматическое лечение

Задание 51 Ребенок, мальчик в возрасте 2 года 9 месяцев, госпитализирован с жалобами на отставание в психомоторном развитии, плохой аппетит, слабость, бледность слизистых оболочек, желтушный оттенок кожи. Первые признаки заболевания отмечались с 6 месячного возраста после перенесенной ОРВИ (проблемы со вскармливанием, при аускультации сердца выявлен неглубокий функциональный систолический шум, нарастание общей слабости и отставание в моторном развитии). Ребенок от 2-ой беременности, брак родственный, масса тела при рождении – 2850 г, рост- 48 см.

Объективный статус: макроцефалия, череп акроцефальной формы, монголоидный разрез глаз, широкая переносица, короткий нос, короткий фильтр, диспластичные ушные раковины, короткая шея, небольшое неправильной формы пигментное пятно на шее, печень на 1,5 см ниже реберной дуги, незначительная варусная деформация костей голени.

1) методы обследования:

2) Методы лечения:

Эталон; ОАК, анализ морфологии эритроцитов, определение концентрации железа сыворотки, молекулярно-генетическое исследование бета-глобинового кластера (ген HBB), электрофоретический анализ фракций гемоглобина Патогенетическая терапия: регулярные переливания эритроцитарной массы, курсы хелаторной терапии, спленэктомия, трансплантация костного мозга

Задание 52 Мальчик, 4 года, с жалобами на отставание в росте, умственном развитии, с рождения у ребенка пупочная и паховая грыжа, двусторонний крипторхизм. При рождении вес -3860 г, рост 52 см, родился в асфиксии.

Объективный статус: субиктеричность кожных покровов, с мраморным рисунком, цианоз носогубного треугольника, пастозность лица, кистей, стоп, отечность век, длинные ресницы, крупные черты лица, оттопыренные ушные раковины чашеобразно формы, арковидные брови с разреженной латеральной частью, расщелина язычка, гипертелоризм, эпикант, сходящееся косоглазие, гемангиомы в области затылка, микропенис.

1) Методы диагностики

2) Методы лечения:

Эталон ответа; ЭХО-КГ, УЗИ органов брюшной полости, цитогенетическое исследование, хромосомный микроматричный анализ, полноэкзомное секвенирование NGS Симптоматическое (коррекция имеющихся нарушений и пороков)

Задание 53 Девочка, 16 дней, поступила с жалобами на отказ от кормления, потерю массы тела, вялость. При рождении масса 3170 г, роды в срок, брак родственный.

Объективный статус: вялая, не кричит, многократная рвота, снижение мышечного тонуса, угнетение рефлексов ригидность затылочных мышц стридорозное дыхание, судороги, печень и селезенка увеличены, от ребенка исходит сладковатый специфический запах

1) методы диагностики:

2) Лечение

Эталон ответа Биохимический анализ крови, определение содержания аминокислот, органических кислот, ацилкарнитинов в крови и моче методом ТМС, молекулярно-генетическое исследование методом NGS (секвенирование экзома) Диетотерапия смесью, содержащей заменимые и незаменимые аминокислоты, за исключением изолейцина, лейцина, валина

Задание 54 Мальчик, 1 год 1 месяц, с жалобами на отставание в психомоторном и физическом развитии, тугоухость, двустороннюю глаукому, повторные риниты. Роды преждевременные в 35 недель, масса при рождении 2250 г, рост 43 см, раннее развитие с

задержкой. Объективный статус: крупные черты лица, большой язык, макроцефалия, выступающие лобные бугры, пупочная грыжа, уменьшение подвижности суставов, кифоз поясничного отдела позвоночника, отставание в росте, печень увеличена

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа: Исследование экскреции ГАГ с мочой, определение активности альфа-L-идуронидазы в крови, УЗИ ОБП, рентгенография скелета, молекулярно-генетическое исследование Пожизненная ферменто-заместительная терапия

Задание 55 Девочка, 6 месяцев, с расщелиной мягкого и твердого неба. По отцовской линии у отца и бабушки, по материнской линии у тети отца – врожденная тугоухость и скелетные деформации. Объективный статус: долихоцефалическая форма головы, высокий и широкий лоб, массивные надбровные дуги, антимонголоидный разрез глаз, гипертелоризм, гипоплазия нижней челюсти, низко посаженные уши, незначительная воронкообразная деформация грудной клетки, наложение IV пальца левой стопы, психомоторное развитие соответствует возрасту. У отца сходные черепно-лицевые дизморфии.

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа Аудиометрическое исследование слуха, рентген области твердого неба, фарингоскопия, цитогенетическое исследование, молекулярно-генетическое исследование (прямое автоматическое секвенирование гена FLNA) Хирургическое лечение (реконструкция твердого неба)

Задание 56 Мальчик 4 месяца, с множественными черепно-лицевыми дизморфиями, гидроцефалией, полидактилией, крипторхизмом, атрезией аноректального отдела, гипоплазией правой почки, врожденной глаукомой и тугоухостью, гипоплазией полушарий мозжечка, аномалией Денди-Уокера, агенезией мозолистого тела, центральной полидактилией.

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа МРТ головного мозга, УЗИ ОБП, ЭХО-КГ, цитогенетическое исследование, хромосомный микроматричный анализ, полноэкзомное секвенирование методом NGS Хирургическое лечение (коррекция врожденных пороков)

Задание 57 Мальчик, 1 месяц, рост 46 см, масса 2900 г, жалобы на проблемы со вскармливанием, гипотонию, слабый крик. Объективный статус: микроцефалия, низкий лоб, двусторонний эпикант, птоз, короткий нос с открытыми вперед ноздрями, расщелина язычка, готическое небо, короткая шея, низко расположенные ушные раковины, постаксиальная полидактилия на левой кисти, двусторонняя кожная синдактилия на стопах, микропенис, гипоспадия, расщепление мошонки, гипоплазированное яичко и отсутствие яичка

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа УЗИ органов малого таза, ЭХО-КГ, цитогенетическое исследование, биохимический анализ крови (определение уровня общего холестерина и 7-дегидрохолестерола), молекулярно-генетическое исследование (прямое секвенирование гена DHCR7) Назначение экзогенного холестерина и диеты с повышенным содержанием холестерина

Задание 58 Мальчик, 3 месяца, находится в реанимации на ИВЛ в связи с остановкой дыхания. По данным анамнеза ОРВИ осложнилось развитием нарушения дыхания,

тахикардией, диареей, болями в эпигастрии. Масса тела при рождении 4100 г, длина 55 см, в течение 3 дней после рождения находился на ИВЛ, после проведенного лечения был выписан без признаков респираторных нарушений, но отмечались периодические поперхивания пищей. Объективный статус: цианоз носогубного треугольника, над легкими ясный легочной звук, печень +2,5 см, рефлексы сохранены

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа ОАК, рентген ОГК, нейросонография головного мозга, оксигемометрия, исследование размера экспансии полиаланинового тракта в гене PNOX2B

Задание 59 Мальчик, 15 лет, с жалобами на подъемы артериального давления до 160/100 мм.рт.ст, быструю утомляемость, головные боли. Первые симптомы появились в 12 лет. Отец страдает артериальной гипертензией с 18 лет (АД 170/120 мм.рт.ст). При обследовании - гипертрофия миокарда левого желудочка, ангиопатия сетчатки, гипокалиемия, метаболический алкалоз, низкая активность ренина плазмы.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Синдром Лиддла; Биохимический анализ крови, исследование уровня гормонов надпочечников, оценка кислотно-основного состояния, клиническое или полное секвенирование экзона методом NGS Респираторная поддержка (ИВЛ,)

Задание 60 Мальчик 5 лет, жалобы на выраженную задержку моторного и психоречевого развития, отсутствие навыков опрятности и самообслуживания. Заболевание манифестировало внутриутробно, когда мать на 9 месяце беременности почувствовала судороги плода. При рождении судороги были миоклоническими, с течением времени стали полиморфными. Лекарственная терапия без эффекта. Семейный анамнез не отягощен. Наследственные болезни обмена веществ при обследовании исключены. Объективный статус: лицевых и скелетных дизморфий нет, взгляд фиксирует, голову держит, садится самостоятельно, команд не понимает, диффузная мышечная гипотония, атаксия

1) методы диагностики

2) Лечение:

Эталон ответа ЭЭГ-видеомониторинг, МРТ-головного мозга, проведение клинического или полного секвенирования экзона методом NGS Симптоматическое лечение

Задание 61 Мальчик, 9 лет, жалобы на проблемы с учебой, периодически ночное недержание мочи, приступы замираний. В 5 лет в связи с дизартрией и эпизодами подергиваний в плечевом поясе, при проведении обследования выявлен очаг эпилептиформной активности в центрально-теменных отведениях, на КТ головного мозга - мелкая киста прозрачной перегородки 2 мм.

У брата, 16 лет, – доброкачественная роландическая эпилепсия

Объективный статус: рост 134 см, вес 25кг, голова псевдогидроцефальной формы, дизартрия, повышена отвлекаемость.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Заболевание группы идиопатических наследственных эпилепсий; ЭЭГ-исследование, МРТ-исследование, ЭХО-ЭГ, проведение клинического или полного секвенирования экзона методом NGS Симптоматическое лечение

Задание 62 Мальчик 3 лет, жалобы на выраженную задержку моторного и психо-речевого развития, фармакорезистентные судороги, начавшиеся в возрасте 38 дней и постепенно

ставшие серийными. Сестра здорова. Объективный статус: микроцефалия, короткий фильтр, карпий рот, арковидное небо, втянутые соски, значительное повышение тонуса мышц ног и резкое снижение тонуса мышц рук с переразгибанием в локтевых суставах. Голову не держит, не садится, взгляд не фиксирует, речь отсутствует, обращенную речь не понимает. Кариотип – норма, хромосомный микроматричный

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Заболевание из группы микроцитогенетических синдромов – микроцефалия, моногенная форма; Клиническое или полное секвенирование экзона Симптоматическое лечение

Задание 63 Мальчик 4 года, жалобы на фармакорезистентные судороги, утрату двигательных и речевых навыков. Первые жалобы в 2 года в виде тонико-клонических судорог с отведением глазных яблок вверх. На МРТ – признаки диффузной корковой и над корковой субатрофии преимущественно лобных долей с постгипоксическими и ишемическими изменениями головного мозга. С 3,5 лет начал утрачивать ранее приобретенные навыки. Объективный статус: лицевых дизморфий нет, гипомимия, гиперсаливация, самостоятельно не ходит, при поддержке подволакивает носочки, мышечная сила снижена, хореические и тикозные гиперкинезы, патологические рефлексы – Бабинского с двух сторон. Диски зрительных нервов с серым оттенком деколорированы, поражение зрительных проводящих путей

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Заболевание из группы наследственных нейродегенеративных заболеваний – нейрональный цероидный липофусциноз; ЭЭГ, МРТ, УЗИ ОБП и почек, биохимический анализ крови методом ТМС, исследование активности ферментов пальмитоил тиоэстеразы 1 и трипептидил пептидазы 1 в лейкоцитах, секвенирование клинического или полного экзона Патогенетическая терапия препаратом церлипоназой альфа

Задание 64 Девочка 3 лет, жалобы на судорожные приступы на фоне лекарственной терапии, отставание в психо-речевом развитии. Первый приступ в 7,5 месяцев, затем ежедневно до 15 раз в сутки, в последний год – каждые 1-1,5 месяца по 2-3 дня приступы в виде вздрагиваний с ознобоподобным тремором, генерализованные тонико-клонические судороги. Объективный статус: походка атактическая, тонус мышц диффузно снижен, ходит с периодической опорой на цыпочки, понимание речи нарушено, активная речь на уровне лепета.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Заболевание из группы ранних эпилептических энцефалопатий – синдром Драве; ЭЭГ-исследование, МРТ-исследование, проведение клинического или полного секвенирования экзона методом NGS Симптоматическое лечение

Задание 65 Мальчик 2 года, задержка моторного, физического и психо-речевого развития. С 8 месяцев появились эпизоды повторной рвоты, снижение аппетита, потеря веса. С возраста 1 года 2 месяца после ОРВИ мальчик перестал ходить, отмечалось увеличение размеров живота. Кариотип – норма. В 1 год 8 месяцев после ОРВИ появилась глюкозурия, протеинурия, рахитические изменения скелета, прогрессировала утрата двигательных навыков. Единственный случай в семье. Объективный статус: гаргалоидный фенотип, вес 10 кг, рост 77 см, голова- 50 см, рахитические изменения скелета, печень+3 см, не встает, не ходит, диффузное снижение мышечного тонуса

3) методы диагностики

4) Лечение

Эталон ответа Синдром Фанкони; Биохимический анализ крови и мочи, оценка КЩС, биохимический анализ крови методом ТМС, офтальмологическое исследование с применением щелевой лампы, поиск мутаций в гене CTNS Терапия цистеамином

Задание 66 Мужчина, 23 года, жалобы на бесплодие. С детства частые респираторные заболевания, синуситы, по данным спермиологического исследования – азооспермия. Объективный статус: синдром барабанных палочек +, синдром часовых стекол

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Муковисцидоз; Потовая проба, анализ кала на панкреатическую эластазу, цитогенетическое исследование, КТ ОГК, КТ пазух носа, спирометрия, исследование частых мутаций в гене CFTR Симптоматическая и патогенетическая терапия

Задание 67 Мальчик ,1,5 месяц, жалобы на плохую прибавку веса, сниженный аппетит, частые срыгивания. Родился с клиникой врожденной кишечной непроходимости, наложена стома, кишечное содержимое водянистое с жирным блеском, отмечается кашель, кожа ребенка имеет соленый привкус со слов матери. Единственный случай в семье.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Муковисцидоз Потовая проба, копрограмма, анализ кала на панкреатическую эластазу, КТ ОГК, исследование частых мутаций в гене CFTR Симптоматическая и патогенетическая терапия

Задание 68 Мальчик 2 лет, жалобы на повторные ОРЗ в течение года до 2-3 эпизодов, начиная с возраста 3 месяцев. У младшего брата – муковисцидоз

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Муковисцидоз; Потовая проба, копрограмма, анализ кала на панкреатическую эластазу, КТ ОГК, исследование частых мутаций в гене CFTR Симптоматическая и патогенетическая терапия

Задание 69 Мальчик, 13 лет, жалобы на частый малопродуктивный кашель с гнойной мокротой, заложенность носа и затруднение носового дыхания. С рождения – риниты, частый малопродуктивный кашель. С 3 лет частые бронхиты, пневмонии. В весе и росте не отстает. Муковисцидоз исключен при проведении ДНК-диагностики Объективный статус: Симптом барабанных палочек «+», симптом часовых стекол «+», дыхание ослабленное, проводится неравномерное, разнокалиберные влажные хрипы по всей поверхности легких

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Первичная цилиарная дискинезия; исследование функции цилиарного эпителия слизистой оболочки носа, электронная микроскопия (обнаружение аномалий строения ресничек в биоптате слизистой оболочки носа или бронха), секвенирование экзона Симптоматическая и патогенетическая терапия

Задание 70 Девочка 2 лет 7 месяцев с жалобами на задержку моторного и психоречевого развития, с рождения незначительные особенности фенотипа и мышечная гипотония.

Объективный статус: низкий рост и вес, выступающий лоб, широкий корень носа, две небольшие гемангиомы на верхней губе и на животе.

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа Заболевание группы хромосомных синдромов

FISH-анализ с набором ДНК-зондов на частые микроделеционные синдромы (Ди Джорджи, Вильямса-Бойрена, Смит-Магенис, Миллера-Дикера, Прадера-Вилли, Энгельмана), FISH- анализ с локус-специфичными ДНК-зондами на X-хромосому (DXZ1) и 3 хромосому (D3Z1) на прямых препаратах буккального эпителия Симптоматическая терапия

Задание 71 Мальчик 3 года, жалобы на отставание в моторном и психоречевом развитии, большие размеры головы, тугоподвижность суставов, появившаяся на втором году жизни Объективный статус: грубые черты лица (широкая переносица, гипоплазия средней трети лица, пухлые губы, приоткрытый рот, макроглоссия, редкие зубы), тугоподвижность и контрактуры локтевых и коленных суставов, кисть по типу «когтистой лапы», кифоз поясничного отдела позвоночника, увеличение размеров живота, пупочная грыжа, увеличение печени (+5 см из под края реберной дуги), двусторонняя паховая грыжа.

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа Заболевание группы мукополисахаридозов -Мукополисахаридоз II типа. Синдром Хантера; Исследование экскреции гликозаминогликонов (дерматансульфата и гепарансульфата) с мочой, исследование активности лиозомных ферментов (гидролаз), молекулярно-генетическое исследование гена IDS Ферментзаместительная терапия идурсульфазой, реабилитационные мероприятия и физиотерапия

Задание 72 девочка, 3-х лет, с жалобами на судорожные приступы, задержку психо-речевого развития. Впервые судороги в виде резкого крика, с остановкой дыхания и цианозом, возникли в возрасте 8,5 месяцев после вакцинации. В возрасте 1 года судороги повторились на фоне ОРВИ и гипертермии. Приступы отмечались в виде кратковременной утраты сознания, ознобоподобного тремора, в т.ч. с вовлечением ног, заведения глаз вверх, остановки дыхания и цианоза, продолжительностью до 1 минуты каждый час в течение 2-3 суток, на фоне введения бензодиазепа. В среднем приступы наблюдаются каждые 2 месяца. В настоящий момент - ремиссия.

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа ранняя эпилептическая энцефалопатия ЭЭГ-видеомониторинг, МРТ-головного мозга, проведение клинического или полного секвенирования экзона методом NGS Симптоматическое лечение

Задание 73 Пациентка 46 лет обратилась в медико-генетическую для исключения наследственного характера заболевания. В анамнезе - серозная карцинома левого яичника. У матери (68 лет), в возрасте 40 лет был обнаружен рак молочной железы, у родного брата матери - рак предстательной железы, у родного брата отца в 56 лет - рак легкого.

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение :

Эталон ответа Синдром наследственного BRCA1-ассоциированного рака яичников; Сбор личного и семейного анамнезов, Молекулярно-генетическое тестирование на наличие частых мутаций в генах BRCA1 и BRCA 2, высокопроизводительное параллельное секвенирование панели генов: BRCA1, BRCA2, BARD1. BRIP1, MRE11A, PALB2B, NBS1, tP53, RAD51C, RAD51D Хирургическое лечение, химиотерапия

Задание 74 Девочка, 3 дней жизни с микроцефалией, скошенным лбом, крупным носом, деформированными низко посаженными ушными раковинами, короткой шеей, складчатой кожей на задней поверхности шеи, мышечной гипотонией, единственной ладонной складкой, пороком сердца – ДМЖП, двусторонней расщелиной неба и верхней губы, постаксиальной полидактилией кисти.

1) предполагаемый диагноз

2) методы диагностики:

3) Методы лечения:

4) профилактика

Эталон ответа Синдром Патау; Исследование кариотипа; Симптоматическое; Пренатальный скрининг беременных Симптоматическое

Задание 75 Женщина, 36 лет, при прохождении диспансеризации выявлено повышение уровня общего холестерина до 8,9 ммоль/л, при последующем анализе липидного спектра общий холестерин – 9,1 ммоль/л, ТГ – 1,3 ммоль/л, ХС-ЛПВП – 1,2 ммоль/л. Активно жалоб не предъявляет.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Семейная гиперхолестеринемия; проведение осмотра и пальпации сухожилий: ахилловых, разгибателей пальцев рук, трицепсов и коленных суставов с целью диагностики наличия сухожильных ксантом, проведение секвенирования генов *LDLR*, *APOB*, *PCSK9* методом NGS Патогенетическая терапия -гиполипидемические препараты

Задание 76 Девочка 3 лет 6 месяцев, жалобы на плохую прибавку в весе, задержку психомоторного и речевого развития, на фоне высокой лихорадки – сохранение эпизодов замираний и гиперкинезов. Заболевание манифестировало с рождения. Объективный статус: глазной гипертелоризм, большой нос с высокой спинкой, короткий фильтр, микрогнатия. Задержка психо-речевого развития проявляется в виде скудного словарного запаса (короткие, простые слова), команды понимает, близких знает. Задержка моторного развития: ходит неуверенно, с односторонней поддержкой

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Синдром Вольфа-Хиршхорна МРТ головного мозга, проведение ЭЭГ-видеомониторинга, хромосомный микроматричный анализ Симптоматическое

Задание 77 Мальчик 6 месяцев с задержкой физического и психомоторного развития, врожденным пороком сердца и лицевыми дисморфиями (маленькие низко посаженные диспластичные ушные раковины, широкие глазные щели, длинный фильтр, узкое основание крыльев носа, микрогения), частые ОРВИ.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Синдром Ди Джорджи; УЗИ брюшной полости и почек, ЭХО-КГ, биохимический анализ крови, FISH с уникальными ДНК-зондами на регион микроделеции на метафазных пластинках пациента, MLPA с ДНК-праймерами на последовательности генов в регионе микроделеции с использованием образцов ДНК пациента Симптоматическое

Задание 78 Ребенок, 8 месяцев, жалобы на желтуху, плохую прибавку массы. Болен с 6 месяцев, когда появилась желтуха. В ходе обследования выявлен цитолиз до 19 норм с синдромом холестаза. Повышение альфа-фетопротеина до 25 843 нг/мл (норма до 12

нг/мл). Увеличение печени до +5 см из-под края реберной дуги. Селезенка +2 см из-под края реберной дуги.

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа Наследственная тирозинемия I А типа (острое течение); Определение содержания аминокислот в крови, определение сукцинилацетона в моче и плазме крови, определение альфа-фетопротеина (АФП) в сыворотке (или плазме) крови, секвенирование гена *FAH* пожизненная патогенетическая терапия препаратом нитизинон в сочетании с низкобелковой диетой и назначением специализированных продуктов питания

Задание 79 Мальчик 9 дней жизни, по результатам неонатального скрининга: фенилаланин 4,46 мг/дл, (норма до 2,0 мг/дл). При ретесте 6,8 мг/дл

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа Фенилкетонурия ; Анализ птеринов в моче, секвенирование методом NGS по панели, включающей гены: PAH (OMIM:* 612349), PTS (OMIM:* 612719), QDPR (OMIM:* 612676), GCH1 (OMIM:* 600225) Диетотерапия

Задание 80 У мальчика, 3 месяца, отмечаются микроцефалия, низкий лоб, двусторонний эпикант, птоз, короткий нос с открытыми вперед ноздрями, микрогения, расщелина язычка, готическое небо, низко расположенные деформированные крупные ушные раковины, короткая шея, постаксиальная полидактилия на левой кисти, двусторонняя 2-3 кожная синдактилия на стопах Y-образной формы (рис. 2). При обследовании гениталий выявляется микропенис, гипоспадия, расщепление мошонки, гипоплазированное яичко слева и отсутствие яичка справа.

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа Синдром Ди Джорджи УЗИ малого таза, ЭХО-КГ, стандартное цитогенетическое исследование, Биохимический анализ крови (определение уровня общего холестерина и 7-дегидрохолестерола), проведение молекулярно-генетического исследования путем прямого секвенирования гена *DHCR7* (ген 7-дегидрохолестеролредуктазы) Назначение экзогенного холестерина и диеты с повышенным содержанием холестерина

Задание 81 Пациент, юноша 17 лет, в анамнезе наличие первично-множественных новообразований: первично-множественная меланома кожи, состояние после хирургического лечения в 13 и 16,6 лет, в 16 лет множественный полипоз желудка, макроцефалия, на коже – множественные меланоцитарные невусы кожи спины, живота, конечностей. В настоящее время поставлен диагноз фолликулярный рак щитовидной железы. У бабушки по материнской линии полипы желудка, многоузловой зоб, у бабушки по линии папы – рак яичника. У матери в анамнезе рак молочной железы в 37 лет

- 1) методы диагностики
- 2) Лечение

Эталон ответа Синдром Коудена; Высокопроизводительное параллельное секвенирование панели генов, связанных с развитием наследственных онкологических синдромов Лечение хирургическое

Задание 82 Девочка, 3 день, короткая шея, кожные складки на шее, деформированная и низко расположенная ушная раковина, лимфатический отек кистей и стоп, порок сердца - ДМЖП

- 1) предварительный диагноз:
- 2) методы диагностики:

3) профилактика

Эталон ответа Синдром Шерешевского-Тернера Исследование кариотипа Пренатальный скрининг беременных Назначение гормонов, коррекция порока сердца

Задание 83 Мальчик 2 лет, жалобы на насильственные гиперкинезы, утрату ранее приобретенных моторных навыков, плохую прибавку в весе. Заболевание манифестировало в возрасте 6 месяцев, на фоне ОРВИ и повышения температуры тела возник генерализованный тонико-клонический эпилептический приступ с потерей сознания. Возникли приступы неукротимой рвоты, мышечный тонус нарастал. Возникли дистонические атаки. Ребенок перестал держать голову, переворачиваться. Голова гидроцефальной формы. Истончение подкожно-жировой клетчатки. Гиперсаливация. Голову самостоятельно не держит, при вертикализации опора слабая. Мышечный тонус повышен по спастическому типу. Сухожильные рефлексы оживлены. Рефлекс Бабинского положительный с двух сторон.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Глутаровая ацидурия тип I; проведение tandemной масс-спектрометрии с определением спектра ацилкарнитинов, аминокислот, анализ мочи на органические кислоты, МРТ головного мозга, поиск мутаций в гене *GCDH* Диетотерапия с ограничением поступления лизина и триптофана

Задание 84 Мальчик, 4 года, жалобы на судорожные приступы, утрату двигательных и речевых навыков. В 2 года 6 мес. появились первые приступы в виде тонико-клонических судорог и отведением глазных яблок вверх, далее приступы по типу обмякания, иногда с тонико-клоническими судорогами. В 3,5 года ребёнок стал утрачивать ранее приобретённые двигательные (самостоятельно не ходит, атаксия при ходьбе с поддержкой) и речевые навыки (говорит слоги). В настоящее время приступы по типу миоклонии головы до 3-4 раз в сутки на фоне приёма противосудорожных препаратов.

1) методы диагностики

2) Лечение :

Эталон ответа Ранняя эпилептическая энцефалопатия; ЭЭГ-исследование, МРТ-исследование, проведение клинического или полного секвенирования экзона методом NGS Симптоматическое лечение

Задание 85 Мальчик 1 лет, жалобы на жгучие боли в руках и по задней поверхности бедер, не купирующиеся приемом нестероидных противовоспалительных препаратов, нарушение стула (диарея), повышенную утомляемость, снижение слуха. Отмечаются сухость кожных покровов, в области пупка – мелкие, безболезненные, выступающие над поверхностью кожи образования сосудистого генеза. При неврологическом осмотре определяется снижение чувствительности в нижних конечностях. При обследовании у окулиста - резкая извитость сосудов сетчатки. На МРТ головного мозга - перивентрикулярный очаг глиоза в белом веществе правой лобной доли сосудистого генеза.

1) методы диагностики

2) Лечение :

Эталон ответа Болезнь Фабри, классическая форма

Биохимический анализ суточной мочи, количественное определение лизосфинголипидов методом tandemной масс спектрометрии, определение активности альфа-галактозидазы (АГАЛ) в крови, поиск мутаций в гене *GLA* терапия препаратом Фабразим диета, направленная на уменьшение поступления меди в организм и медикаментозная терапия пеницилламином

Задание 86 Пациентка 19 лет жалобы на резкую слабость, быструю утомляемость, тремор кистей рук, желтушность склер, увеличение живота и чувство тяжести в правом подреберье. Заболевание манифестировало в возрасте 17 лет с тремора рук, который медленно прогрессировал. В 18 лет возникло чувство тяжести в правом подреберье, живот увеличился. При плановом осмотре офтальмолога, при исследовании с помощью щелевой лампы выявлено зеленовато-коричневая пигментация по периферии роговицы. Старший сибс погиб в 16 лет от цирроза печени.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Биохимический анализ крови с определением уровня АЛТ, АСТ, ЩФ, ГГТ, билирубина, исследование концентрации церулоплазмينا в сыворотке крови, исследование суточной экскреции меди с мочой, УЗИ органов брюшной полости, МРТ головного мозга, поиск частых мутаций в гене *ATP7B* Симптоматическое лечение

Задание 87 Мальчик 5 лет, жалобы на задержку моторного и речевого развития, асимметрия лица, выступающий лоб, широкая спинка носа, вывернутая нижняя губа, крипторхизм, контрактуры межфаланговых суставов

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Трисомия 8 хромосомы; Исследование кариотипа, FISH-анализ с центромеро-специфичным ДНК-зондом на центромерную область 8 хромосомы на прямых препаратах лимфоцитов периферической крови

Задание 88 Мальчик 7 лет, во время диспансерного обследования, при пальпации живота отмечено увеличение размеров селезенки (до + 5 см из-под края реберной дуги). Отмечает быстрое появление синяков, частые носовые кровотечения.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Болезнь Гоше, тип 1; ОАК, Рентгенография костей скелета, МРТ брюшной полости, Определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови, секвенирование гена *GBA*. Терапия глюкоцереброзидазой

Задание 89 Мальчик 10 мес. с судорожными пароксизмами, выраженной задержкой психомоторного развития, микроаномалиями развития в виде скошенного уплощенного затылка с вдавлением по центру, сужение черепа в лобно-теменных отделах, эпикант, короткая шея, втянутые соски, двусторонний крипторхизм. В неврологическом статусе отмечался дистонический мышечный тонус с тенденцией к снижению, сухожильные рефлексы средней живости. На МРТ выявлена очаговая пахигирия, агенезия мозолистого тела, гипоплазия червя мозжечка

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Лиссэнцефалия, 3 тип; экзомное секвенирование по панели генов «Наследственные заболевания нервной системы»

Задание 90 Мальчик 7-ми лет, частые простудные заболевания, заложенность носа и затруднение дыхания. С 4 лет – частые ОРВИ и бронхиты. Перенес правостороннюю пневмонию в 6 лет, лечение получал стационарно. После выписки сохраняется продуктивный кашель. Дыхание жесткое, крупнопузырчатые влажные хрипы справа.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Муковисцидоз; Потовая проба, панкреатическая эластаза-1 кала, анализ кала на панкреатическую эластазу, КТ ОГК, исследование частых мутаций в гене CFTR
Симптоматическое

Задание 91 Мальчик 7-ми лет, частые простудные заболевания, заложенность носа и затруднение дыхания. С 4 лет – частые ОРВИ и бронхиты. Перенес правостороннюю пневмонию в 6 лет, лечение получал стационарно. После выписки сохраняется продуктивный кашель. Дыхание жесткое, крупнопузырчатые влажные хрипы справа.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Муковисцидоз; Потовая проба, панкреатическая эластаза-1 кала, анализ кала на панкреатическую эластазу, КТ ОГК, исследование частых мутаций в гене CFTR
Симптоматическое

Задание 92 Мальчик 2-х лет жалобы на задержку моторного, физического и психоречевого развития. С 8 месяцев появились эпизоды повторной рвоты, снижение аппетита, значительное снижение веса. В возрасте 1 года весил – 8 кг. С возраста 1 год 2 месяца на фоне острой респираторной вирусной инфекции произошёл регресс в развитии – мальчик перестал ходить; отмечалось увеличение размеров живота. На МРТ головного мозга выявлена не резко выраженная лейкопатия в белом веществе теменных долей, МРТ спинного мозга без особенностей. Кариотип: 46,XY – нормальный мужской. При исследовании уровня гликозаминогликанов мочи отклонений от нормы не выявлено. Уровень лактата до и после еды в норме. В 20 месяцев (1г 8мес) после очередной ОРВИ появились изменения в анализах мочи (глюкозурия, протеинурия), обращено внимание на рахитические изменения скелета, утрата двигательных навыков прогрессировала. Педиатр направил ребенка для обследования к нефрологу и генетику.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Синдром Фанкони; УЗИ органов брюшной полости и почек, МРТ головного мозга, Рентгенография кистей, биохимические анализы крови и мочи, кислотно-щелочное состояние, офтальмологическое обследование с применением щелевой лампы, поиск мутаций в гене CTNS
Терапия цистеамином

Задание 93 Женщина, 29 лет, жалобы на частый продуктивный кашель с гнойной мокротой, заложенность носа и затруднение носового дыхания, дефицит веса. С раннего детства частые бронхиты, пневмонии. В течение последних нескольких лет беспокоит одышка при физической нагрузке. Стационарное лечение с проведением курса антибактериальной терапии 2-3 раза в год. На рентгенограмме органов грудной клетки – двусторонняя деформация легочного рисунка. . Симптом барабанных палочек «++», симптом часовых стекол Дыхание ослабленное, проводится неравномерное, разнокалиберные хрипы по всей поверхности легких,

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Муковисцидоз; Потовая проба, Анализ кала на панкреатическую эластазу-1, исследование частых мутаций в гене CFTR, секвенирование гена CFTR, анализ обширных нарушений структуры гена CFTR методом MLPA
симптоматическое

Задание 94 Мужчина 32 лет жалобы на тремор кистей рук, головы, периодическую бессонницу, головные боли, фобии. Заболевание манифестировало в возрасте 15 лет с дрожания рук при волнении, в последние 3 года состояние ухудшилось, тремор рук усилился, появились панические атаки, фобии, бессонница, тремор головы, повышенный уровень билирубина, увеличение печени

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Болезнь Вильсона-Коновалова; Биохимический анализ крови с определением уровня АЛТ, АСТ, ЩФ, ГГТ, билирубина, исследование концентрации церулоплазмينا в сыворотке крови, определение суточной экскреции меди с мочой, УЗИ органов брюшной полости, МРТ головного мозга, осмотр в щелевой лампе офтальмологом, поиск мутаций в гене АТР7В диета, направленная на уменьшение поступления меди в организм и медикаментозная терапия хелаторами (Д-пеницилламин, триентин)

Задание 95 Девочка, 5 суток жизни, жалобы на укорочение длины конечностей.

Объективный статус: диспропорциональное телосложение за счет укорочения проксимальных сегментов конечностей, макроцефалия, запавшая переносица, гипоплазия средней трети лица, широкие и короткие кисти, изодактилия, брахидактилия, диффузная мышечная гипотония.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Рентгенологическое исследование скелета, ДНК диагностика: секвенирование по Сенгеру гена FGFR 3 Патогенетическая терапия - возоритид – аналог натрийуретического пептида С-типа, хирургическое лечение

Задание 96 Пациентка 24 года, жалобы на боли в пояснице, крупное мягкотканное образование на бедре, пятна цвета «кофе с молоком». В 20 лет одно из образований спины достигло крупных размеров, в связи с чем выполнено хирургическое лечение. Гистология – инкапсулированная веретенчатая мезенхимальная опухоль. На МРТ пояснично-крестцового отдела: множественные паравертебральные образования, распространяющиеся от фораминальных каналов, правостороннее объемное образование, распространяющееся в поясничной мышце до ворот правой почки. матери пробанда, 1968 г.р. множественные образования мягких тканей, множественные пятна цвета «кофе с молоком». Дядя пробанда по материнской линии умер в 39 лет от рака прямой кишки. У дедушки пробанда по линии матери проявления нейрофиброматоза.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Нейрофиброматоз 1 типа; Высокопроизводительное параллельное секвенирование генов NF1, NF2 Хирургическое удаление опухолей

Задание 97 Ребенок 3 месяцев поступил по скорой помощи из дома, жалобы на вялость, сонливость, отказ от еды, больших размеров живот, увеличение печени до +4 см из-под края реберной дуги, селезенка +2 см из-под края реберной дуги. После рождения отмечался эпизод гипогликемии до 1 ммоль/л. Выписан домой на 6 сутки. Наблюдался педиатром в связи с плохой прибавкой веса. В течение последних 2 дней ребенок постепенно стал вялым, отмечалась однократная рвота. В день поступления мама не смогла разбудить ребенка для очередного кормления. Ребенок от 2 неосложненной беременности. Первый ребенок в семье умер в возрасте 5 месяцев от криптогенного гепатита и полиорганной недостаточности.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Гликогеноз 1 типа; Биохимический анализ крови с определением уровня триглицеридов, мочевой кислоты, АЛТ, АСТ, глюкозы, определение кислотно-щелочного состояния крови и лактата, назначить молекулярно-генетическое исследование гена/генов G6PC, SLC37A4 Высокоуглеводная диета, назначение сырого кукурузного крахмала, назначение препаратов – стимуляторов лейкопоэза,

Задание 98 Девочка 13 лет, судороги, грубое отставание в развитии, врожденные пороки развития (порок сердца, полидактилия), необычные лицевые особенности: микроцефалия (ОГ 47 см), большой, скошенный лоб, глубоко посаженные глаза, крупный нос, сглаженный фильтр, оттопыренная нижняя губа, деформированные низко посаженные ушные раковины, единственная ладонная складка, постаксиальная полидактилия на правой кисти.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Синдром Патау; Исследование кариотипа, FISH- анализ с локус-специфичным ДНК-зондом на область 13q14 на прямых препаратах лимфоцитов периферической крови Симптоматическое лечение

Задание 99 Девочка, 7 лет, отставание в росте наблюдалось с рождения. Моторное и психоречевое развитие в пределах нормы. При рождении отмечался отек кистей и мышечная гипотония. Объективный статус: рост 102 см ,соответствует возрасту 4,5 года; вес – 17 кг, отмечается микрогнатия, короткая шея, низкая линия роста волос на затылке, широкая грудная клетка, Х-образное искривление голеней.

1) методы диагностики

2) Лечение

Эталон ответа Синдром Шерешевского-Тернера; Исследование кариотипа, FISH-анализ с ДНК-зондом на хромосому X (SE X (DXZ1)) и анализ интерфазных ядер на хромосомных препаратах из культуры лимфоцитов периферической крови Гормональная терапия – гормоны роста, эстрогены

Задание 100 Пациент 20 дней жизни. Находится в АРО с клиникой полиорганной недостаточности. В возрасте 5 суток жизни состояние ребенка резко ухудшилось за счет нарастания неврологической симптоматики в виде синдрома угнетения ЦНС, генерализованных судорог В крови отмечается метаболический лактат-ацидоз. В моче пациента повышена концентрация 3-гидроксипропионовая кислота

)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики

Эталон ответа

1)Пропионовая ацидурия

2) ТМС, проведение секвенирования методом NGS, включающиеся в себя гены PCSA и PCCB

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	Обучающийся демонстрирует	Обучающийся демонстрирует	Обучающийся демонстрирует

самостоятельно продемонстрировать знания при решении заданий, отсутствие самостоятельности в применении умений. Отсутствие подтверждения наличия сформированности компетенции свидетельствует об отрицательных результатах освоения учебной дисциплины	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.	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	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 собеседования:

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять (представлять) сущность явлений, процессов, делать выводы	логичность и последовательность ответа
отлично	прочность знаний, знание основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом; логичностью	высокое умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	высокая логичность и последовательность ответа

	и последовательностью 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 проблемы. Все требования, предъявляемые	высокая способность анализировать ситуацию, делать выводы	высокая способность выбрать метод решения проблемы,	высокий уровень профессионального мышления

	к заданию, выполнены		уверенные навыки решения ситуации	
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
удовлетворите льно	частичное понимание проблемы. Большинство требований, предъявляемых к заданию, выполнены	удовлетворите льная способность анализировать ситуацию, делать выводы	удовлетворитель ные навыки решения ситуации, сложности с выбором метода решения задачи	достаточный уровень профессионального мышления. Допускается более двух неточностей в ответе либо ошибка в последовательности решения
неудовлетвори тельно	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