

гиподонтия, зубы конической формы, множественный кариес, тонкие дистрофичные ногти, задержка психического развития.

1)Предположительный диагноз.

2)Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Е 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 47 Пациент - новорожденная девочка. Объективно: лимфатический отек кистей и стоп, птериgium шеи, эпикант, антимонголоидный разрез глаз, ВПС, подковообразная почка.

1)Предположительный диагноз.

1) Методы диагностики.

Эталон ответа:

1) Синдром Шерешевского -Тёрнера

2)Методы диагностики: исследование кариотипа

Задание 48 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 49 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 50 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 51 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 52 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 53 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-глюкоцеребброзидазы, денситометрия, МРТ костей ДНК- секвенирование экзонов и приэкзонных участков интронов гена GBA

Задание 54 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 55 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 56 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 57 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 диагностики.

Эталон ответа:

1) Синдром Эдварса

2) Исследование кариотипа

Задание 58 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 59 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:

3) Синдром Марфана

4) ЭхоКГ, исследование мутаций FBN1

Задание 60 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 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 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 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 диагностики.

Эталон ответа:

1)Синдром Патау

2) Исследование кариотипа

Задание 63 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 64 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 65 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 глиадину, антитела к эндомизину и ретикулину, тест на общий белок, тест на альбумин; HLA типирование DQ2/DQ8

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) Газовая хроматография образцов мочи; аминокислоты плазмы (повышение аллоизолейцина) - в разработке; ДНК- диагностика (частые мутации в генах BCKDHA, BCKDHB)

Задание 67 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 68 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 69 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 70 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 71 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 72 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 73 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 74 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

Задание 75 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

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. Атрезия

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 гетероплазмы – это

1. степень экспрессии мутации мтДНК
2. процентное соотношение мутантной и нормальной мтДНК в клетке или ткани
3. показатель чувствительности ткани к энергодифициту

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:

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. X-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. Аденогенитальный 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 в отягощённых 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-6

Задания открытого типа

Заданий 1 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 2 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 3 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 4 Фруктоземия. Общая клиническая характеристика.

Эталон ответа: Вызывается мутацией в гене альдозазы 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 5 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-Арделя), 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 6 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 7 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 глюкоцеребозидазы 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 ЗФТ: например, препарат «Оркамби» для лечения муковисцидоза, имиглюцераза для лечения болезни Гоше) и симптоматическое.

Задание 8 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 9 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 10 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 Цельвегера, 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 11 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 12 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 13 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, эпендимомы, 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 14 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 15 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 16 Атаксия Фридрейха

Эталон ответа: возникает в результате мутации гена, вызывающей аномальное повторение в ДНК последовательности GAA в гене *FHN* на длинном плече 9-й хромосомы; ген *FHN* кодирует митохондриальный белок фратаксин. Количество GAA-повторов в гене *FHN* у лиц, не страдающих атаксией Фридрейха, находится в диапазоне от 5 до 38 раз; тем не менее у лиц с этим заболеванием последовательность GAA 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 17 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 18 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 пригибаются шины, трости или костыли.

Задание 19 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 ахондроплазии) 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 20 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 21 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 22 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 23 Витамин D-зависимый рахит. 1-й тип

Эталон ответа: витамин D-зависимого рахита обусловлен имеющимся почечным дефицитом 25-оксисолекальциферола-1-гидроксилазы с недостаточным образованием 1,25-диоксисолекальциферола. 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-диоксисолекальциферолу (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 24 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 25 Болезнь Вильсона-Коновалова

Эталон ответа: Врождённое 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 церулоплазмينا. 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 27 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 28 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 29 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 30 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 31 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 32 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 33 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 34 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 35 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 35 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 36 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 36 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 37 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 38 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 39 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 40 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 41 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 42 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 43 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 44 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 45 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:

5) Синдром Марфана

6) Симптоматическая терапия; хирургические вмешательства

Задание 46 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 47 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 48 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 49 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 50 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 51 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 52 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 53 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 54 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 55 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) Е 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 Х- сцепленного рецессивного заболевания составляет 50%, риск рождения девочки- носительницы- 50%.

Задание 56 Пациент - новорожденная девочка. Объективно: лимфатический отек кистей и стоп, птеригиум шеи, эпикант, антимоноголоидный 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 57 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 58 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 59 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 60 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 61 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 62 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 63 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) 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 64 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; сцинтиграфия ЩЖ

Задание 65 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 лечения .

Эталон ответа:

5. Талассемия

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

Задание 66 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 67 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 68 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 69 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 70 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 71 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 72 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) O35.1. 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 73 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 74 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 75 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

КРИТЕРИИ оценивания компетенций и шкалы оценки

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

Критерии оценивания тестового контроля:

процент правильных ответов	Отметки
91-100	отлично
81-90	хорошо
70-80	удовлетворительно
Менее 70	неудовлетворительно

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

Критерии оценивания собеседования:

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

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

Критерии оценивания ситуационных задач:

Отметка	Дескрипторы
----------------	--------------------

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