

*Приложение к рабочей программе*

Владимирский филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Приволжский исследовательский медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ  
ВРОЖДЕННЫЕ И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ У ДЕТЕЙ**

Направление подготовки (специальность): **31.05.02 ПЕДИАТРИЯ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

## 1. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине/практике

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине является неотъемлемым приложением к рабочей программе. На данный ФОС распространяются все реквизиты утверждения, представленные в РПД по данной дисциплине.

*(Фонды оценочных средств позволяют оценить достижение запланированных результатов, заявленных в образовательной программе.*

*Оценочные средства – фонд контрольных заданий, а также описание форм и процедур, предназначенных для определения качества освоения обучающимися учебного материала.)*

## 2. Перечень оценочных средств

Для определения качества освоения обучающимися учебного материала по

№ п/п	Оценочное средство	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в ФОС
1	Тест №1	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося	Фонд тестовых заданий
2	Коллоквиум	Средство контроля усвоения учебного материала темы, раздела или разделов дисциплины, организованное как учебное занятие в виде собеседования преподавателя с обучающимися.	Вопросы по темам/разделам дисциплины
3	Контрольная работа	Средство проверки умений применять полученные знания для решения задач определенного типа по теме или разделу	Комплект контрольных заданий по вариантам
4	Реферат	Продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемой проблемы, приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее.	Перечень тем рефератов
5	Индивидуальный опрос	Средство контроля, позволяющий оценить степень раскрытия материала	Перечень вопросов
6	Ситуационные задачи	Способ контроля, позволяющий оценить критичность мышления и степень усвоения материала, способность применить теоретические знания на практике.	Перечень задач

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой	Результаты обучения по дисциплине	Наименование	
				оценочного средства	количеств
1.	Наследственные болезни обмена аминокислот.	компетенции ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК18 ПК-21	<b>ЗНАТЬ:</b> 1. Основы этики и деонтологии врачебной деятельности с учетом социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий	Тестовые задания  Ситуационные задачи  Опрос	20  1
2.	Наследственные болезни обмена липидов.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК18 ПК-21	2. Основы и требования по ведению медицинской документации в соответствии с законодательством РФ 3. Клинико-фармакологическую характеристику основных групп лекарственных препаратов и рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов, заболеваний и неотложных состояний у больных детей и подростков	Тестовые задания  Ситуационные задачи  Опрос	20  1
3.	Наследственные болезни обмена углеводов.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК18 ПК-21	основных групп лекарственных препаратов и рациональный выбор конкретных лекарственных средств при лечении основных патологических синдромов, заболеваний и неотложных состояний у больных детей и подростков	Тестовые задания  Ситуационные задачи  Опрос	1
4.	Первичные иммунодефициты. Аутовоспалительные синдромы.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК18 ПК-21	4. Анатомо-физиологические особенности, закономерности роста и развития здорового и больного ребенка. 5. Этиологию,	Тестовые задания  Ситуационные задачи  Опрос	20  1

5.	Синдром мальабсорбции.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК18 ПК-21	патогенез, морфогенез, клиническую 6. картину, особенности течения болезней у детей, классификации болезней 7. Современные методы	Тестовые задания  Ситуационные задачи  Опрос	20  1
6.	Хромосомные болезни.	ОК-8 ОПК-6 ОПК-8 ОПК-9 ПК-5 ПК-6 ПК-8 ПК-11 ПК18 ПК-21	клинической, лабораторной и инструментальной диагностики болезней у детей. 8. Принципы терапии наиболее 9. распространенных заболеваний у детей. 10. Принципы и методы оказания медицинской помощи при различных неотложных состояниях у детей, показания к госпитализации. 11. Оценку качества оказания медицинской помощи детям с использованием основных медико- статистических показателей 12. Теоретические основы информатики, сбор, хранение, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных	Тестовые задания  Ситуационные задачи  Опрос	20  1

			<p>систем в медицине и здравоохранении. Основы доказательной медицины.</p> <p><b>УМЕТЬ:</b></p> <p>1. Использовать этические и деонтологические принципы в работе врача педиатра с учетом социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий.</p> <p>2. Оформить медицинскую документацию различного характера в медицинских организациях педиатрического профиля.</p> <p>3. Обосновать принципы терапии наиболее распространенных заболеваний; назначить рациональную терапию, применить лекарственные препараты, их комбинации для лечения детей, выписать рецепты лекарственных средств.</p> <p>4. Собрать анамнез, провести физикальное обследование пациента различного возраста; интерпретировать результаты обследования,</p>		
--	--	--	--	--	--

		<p>обосновать диагноз, определить план обследования и лечения.</p> <p>5. Заполнять медицинскую документацию различного характера в медицинских организациях педиатрического профиля</p> <p>6. Выявлять жизнеугрожающие состояния у детей и оказывать неотложную помощь.</p> <p>7. Анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья детского населения с использованием основных медико-статистических показателей.</p> <p>8. Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности, методами статистической обработки материала.</p> <p><b>ВЛАДЕТЬ:</b></p> <p>1. Принципами этики и деонтологии врача педиатра в клинической практике.</p> <p>2. Оформлением истории болезни как юридического документа и другой</p>		
--	--	---	--	--

			<p>документации в  медицинских  организациях  педиатрического  профиля.</p> <p>3. Алгоритмом  назначения  терапии;  современными  порядками,  стандартами и  протоколами  оказания  медицинской  помощи детям.</p> <p>4. Сбором  анамнеза, методами  общего  клинического  обследования детей  и подростков,  интерпретацией  результатов  лабораторных,  инструментальных  методов  диагностики,  постановки  клинического  диагноза.</p> <p>5. Алгоритмом и  протоколами  выполнения  основных  врачебных  диагностических и  лечебных  мероприятий,  назначением  терапии.</p> <p>6. Алгоритмом и  протоколами  оказания врачебной  помощи при  неотложных и  угрожающих жизни  состояниях у детей.</p> <p>7. Алгоритмом  оценки качества  оказанной  медицинской  помощи.</p>		
--	--	--	---	--	--

			<p>Алгоритмом оценки основных врачебных диагностических и лечебных мероприятий по оказанию помощи детям на основе доказательной медицины; представлением результатов анализа для публичного обсуждения.</p>		
--	--	--	---	--	--

**Тестовые задания для студентов шестого курса педиатрического факультета по дисциплине «Врожденные и наследственные болезни у детей» (вариативная часть)**

**Тесты по теме: «Первичные иммунодефициты. Аутовоспалительные синдромы».**

1. К ПЕРВИЧНЫМ ИММУНОДЕФИЦИТНЫМ СОСТОЯНИЯМ ОТНОСЯТСЯ

- 1) синдром Вискотта-Олдрича\*
- 2) синдром приобретенного иммунодефицита\*
- 3) гипер-IgE синдром\*
- 4) дефицит C<sub>3</sub> комплемента\*

2. X-СЦЕПЛЕННАЯ ВРОЖДЕННАЯ АГАММАГЛОБУЛИНЕМИЯ ОТНОСИТСЯ К

- 1) клеточным дефектам иммунитета
- 2) дефектам фагоцитоза
- 3) гуморальным дефектам иммунитета\*
- 4) наследственным заболеваниями с нарушением обмена веществ

3. К ИММУНОДЕФИЦИТАМ С ПОРАЖЕНИЕМ ПРЕИМУЩЕСТВЕННО Т-КЛЕТОЧНОГО ЗВЕНА ИММУНИТЕТА ОТНОСЯТСЯ

- 1) синдром Незелофа
- 2) ретикулярная дисгенезия\*
- 3) синдром Чедиака-Хигаси\*
- 4) дефицит ингибиторов комплемента

4. К ДЕФЕКТАМ ФАГОЦИТОЗА ОТНОСЯТСЯ

- 1) синдром «ленивых лейкоцитов»\*
- 2) транзиторная гипогаммаглобулинемия новорожденных
- 3) синдром Джобса\*
- 4) болезнь Брутона

5. ВОЗНИКНОВЕНИЕ ОПОРТУНИСТИЧЕСКИХ ИНФЕКЦИЙ ПРИ ВИЧ ОБУСЛОВЛЕНО

- 1) Нарушением «распознавания» чужеродных антигенов системой макрофагов\*
- 2) Нарушение процесса антигеногенеза\*
- 3) Снижением уровня Т-хелперов\*
- 4) Снижением уровня секреторных антител

- 5) Снижением фагоцитарной активности фагоцитов\*

#### 6. ИММУНОДЕФИЦИТ ПРИ ВИЧ- ИНФЕКЦИИ СОПРОВОЖДАЕТСЯ

- 1) Снижением уровня Т4 лимфоцитов\*
- 2) Высоким уровнем ЦИК\*
- 3) Снижением количества ЦИК\*
- 4) Высоким уровнем иммуноглобулинов всех классов\*
- 5) Снижением уровней иммуноглобулинов\*

#### 7. ОКОНЧАНИЕ ИНКУБАЦИОННОГО ПЕРИОДА ПРИ ВИЧ- ИНФЕКЦИИ АССОЦИИРУЕТСЯ

- 1) Повышением температуры тела
- 2) Увеличением лимфатических узлов
- 3) Появлением кандидоза слизистых оболочек и кожных покровов\*
- 4) Появлением антител к ВИЧ
- 5) Резким похуданием

#### 8. СХЕМА ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ИММУНОТЕРАПИИ ПРИ АГАММАГЛОБУЛИНЕМИИ В РЕЖИМЕ НАСЫЩЕНИЯ

- 1) иммуноглобулин для внутримышечного введения в дозе: 0,2 – 0,3 г/кг/сут ежедневно в течение 8 недель
- 2) иммуноглобулин для внутривенного введения в дозе: 1 – 2 г/кг/сут 2 раза в неделю в течение 4 – 6 недель
- 3) иммуноглобулин для внутривенного введения в дозе: 0,2 – 0,3 г/кг/сут 1 раз в 5 – 7 дней в течение 4 – 6 недель\*

#### 9. СХЕМА ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ИММУНОТЕРАПИИ ПРИ АГАММАГЛОБУЛИНЕМИИ В ПОДДЕРЖИВАЮЩЕМ РЕЖИМЕ

- 1) иммуноглобулин для внутримышечного введения в дозе: 0,4– 0,5 г/кг/сут ежедневно в течение 4 недель
- 2) иммуноглобулин для внутривенного введения в дозе: 0,2 – 0,3 г/кг/сут 2 раза в неделю пожизненно
- 3) иммуноглобулин для внутривенного введения в дозе: 0,4-0,5 г/кг/сут 1 раз в 3 – 4 недели пожизненно\*

#### 10. КАКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ

- 1) гипертелоризм, широкая переносица, “рыбий рот”, антимонголоидный разрез глаз\*
- 2) экзофтальм, широкая переносица, выпадение волос
- 3) гипертелоризм, гигантизм, осиплость голоса
- 4) антимонголоидный разрез глаз, запавшая переносица, диспластичные ушные раковины

#### 11. ДЛЯ ГИПЕР-IgE СИНДРОМА (СИНДРОМ ДЖОБА) ХАРАКТЕРНО

- 1) стойкое повышение концентрации IgG в сыворотке крови
- 2) стойкое повышение концентрации IgE в сыворотке крови\*
- 3) аномальный хемотаксис нейтрофилов и моноцитов\*
- 4) склонность к кровотечениям

#### 12. ДЛЯ ХРОНИЧЕСКОЙ ГРАНУЛЕМАТОЗНОЙ БОЛЕЗНИ ХАРАКТЕРЕН ДЕБЮТ

- 1) в подростковом возрасте
- 2) у взрослых

- 3) в первые 2 года жизни\*

13. ПРЕТРАНСФУЗИОННЫЙ УРОВЕНЬ IgG ПРИ ТЕРАПИИ АГАММАГЛОБУЛИНЕМИИ ДОЛЖЕН БЫТЬ

- 1) не менее 4 – 6 г/л\*
- 2) не более 7 – 8 г/л
- 3) не менее 1 – 2 г/л

14. ТРИАДА ВЕДУЩИХ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ ПРИ СИНДРОМЕ ДИДЖОРДЖИ

- 1) гиперплазия тимуса + аплазия паращитовидных желез + врожденный порок сердца
- 2) гиперплазия тимуса + гиперплазия паращитовидных желез + врожденный порок сердца
- 3) а-/гипоплазия тимуса и/или паращитовидных желез + врожденный порок сердца\*
- 4) а-/гипоплазия тимуса и/или паращитовидных желез + врожденный порок развития легких

15. СИНДРОМ ВИСКОТТА-ОЛДРИЧА ЛАБОРАТОРНО ПРОЯВЛЯЕТСЯ

- 1) снижением IgM сыворотки\*
- 2) снижение IgG сыворотки
- 3) нормальное содержание IgG\*
- 4) повышение IgA и IgE сыворотки\*
- 5) нормальный уровень В-клеток

16. ОСНОВНЫМ ЭТИОПАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ РАЗВИТИЯ ТЯЖЕЛОЙ КОМБИНИРОВАННОЙ ИММУННОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ (РЕТИКУЛЯРНАЯ ДИСГЕНЕЗИЯ) ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) дефект белка 1C/Artemis
- 2) дефект  $\alpha$ -цепи рецептора интерлейкина 7
- 3) дефект  $\gamma$ -субъединицы рецептора для интерлейкина 2\*
- 4) дефект CD38 компонента комплемента

17. ПАТОГЕНЕЗ X-СЦЕПЛЕННОЙ ГИПОГАММАГЛОБУЛИНЕМИИ С ДЕФИЦИТОМ ГОРМОНА РОСТА ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

- 1) дефекте тяжелой цепи  $\mu$
- 2) патогенез неизвестен\*
- 3) дефекте В-клеточной тирозинкиназы
- 4) дефекте дифференцировки В-лимфоцитов

18. ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТЫ, ПРИ КОТОРЫХ ПОКАЗАНА ТЕРАПИЯ ИММУНОГЛОБУЛИНАМИ ЭТО

- 1) X-сцепленная агаммаглобулинемия
- 2) транзиторная гипогаммаглобулинемия новорожденных
- 3) общая вариабельная иммунная недостаточность (ОВИН)
- 4) гипер-IgM синдром
- 5) все ответы верны\*
- 6) нет правильного ответа

19. ДЛЯ АУТОИММУННОГО ЛИМФОПРОЛИФЕРАТИВНОГО СИНДРОМА ХАРАКТЕРНО

- 1) хроническая незлокачественная лимфопролиферация\*
- 2) гипериммуноглобулинемия\*

- 3) гипогаммаглобулинемия\*
- 4) аутоиммунные поражения клеток крови и внутренних органов
- 5) инфекционные поражения внутренних органов

20. ХАРАКТЕРНАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКИ ЭТО

- 1) острые эпизоды лихорадки + рвота + диарея\*
- 2) острые эпизоды лихорадки + явления перитонита, плеврита, артрита
- 3) кожные поражения в виде рожеподобной эритемы\*
- 4) острые эпизоды лихорадки + эритема

**Тесты по теме: «Наследственные болезни обмена углеводов».**

21. С ПОМОЩЬЮ КАКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ МОЖНО ПОДТВЕРДИТЬ НАЛИЧИЕ У БОЛЬНОГО ГАЛАКТОЗЕМИИ?

- 1) Тонкослойной хроматографии углеводов мочи\*
- 2) Пункции костного мозга
- 3) Обнаружения в фибробластах пенистых клеток
- 4) УЗИ органов брюшной полости

22. ПРИ ОТСУТСТВИИ КАКОГО ЭНЗИМА В КРОВИ, РАЗВИВАЕТСЯ ГАЛАКТОЗЕМИЯ I ТИПА?

- 1) Галактозо-1-фосфат-урдилтрансферазы (GALT)\*
- 2) Гликогенсинтетазы
- 3) Галактокиназы (ГАЛК)
- 4) Амило-(1,4-1,6)-трансглюкозидазы

23. СЛЕДСТВИЕМ КАКОГО ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ПРОЦЕССА ЯВЛЯЕТСЯ ОБРАЗОВАНИЕ КАТАРАКТЫ ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ?

- 1) Накопления в хрусталике галактитола\*
- 2) Накопления в хрусталике индола
- 3) Накопления в хрусталике скатола
- 4) Накопления в хрусталике галактозы

24. ГАЛАКТОЗЕМИЯ ТИП II РАЗВИВАЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ ДЕФИЦИТА ФЕРМЕНТА

- 1) Галактокиназы\*
- 2) Галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы
- 3) УДФ-галактозо-4-эпимеразы
- 4) глюкозо-6-фосфатазы

25. ГАЛАКТОЗЕМИЯ ТИП III РАЗВИВАЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ ДЕФИЦИТА ФЕРМЕНТА

- 1) УДФ-галактозо-4-эпимеразы\*
- 2) Галактокиназы
- 3) Галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы
- 4) глюкозо-6-фосфатазы

26. ПЕРВЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЕМ КЛАССИЧЕСКОЙ ГАЛАКТОЗЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) рвота, диарея после кормления молоком\*
- 2) гепатомегалия, желтуха.
- 3) судорожный синдром
- 4) катаракта

27. БОЛЬНЫМ С ГЛИКОГЕНОЗАМИ РЕКОМЕНДУЕТСЯ ИСПОЛЬЗОВАТЬ В ПИТАНИИ

- 1) сырой кукурузный крахмал\*
- 2) сливочное масло
- 3) кокосовое масло
- 4) цельное коровье молоко

28. ПРИ БОЛЕЗНИ ПОМПЕ СНИЖАЕТСЯ АКТИВНОСТЬ

- 1) кислой глюкозидазы\*
- 2) гликогенсинтазы
- 3) мышечной фосфорилазы
- 4) печеночной фосфорилазы

29. АЛГЛЮКОЗИДАЗА АЛЬФА ПРИМЕНЯЕТСЯ ПРИ

- 1) Болезни Помпе\*
- 2) Болезни Гоше
- 3) Болезни Гирке
- 4) Болезни Форбса-Кори

30. ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ МОГУТ БЫТЬ ВЫЯВЛЕНЫ СЛЕДУЮЩИЕ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА УГЛЕВОДОВ

- 1) галактоземия\*
- 2) фруктоземия
- 3) цитруллинемия тип 2
- 4) Болезнь Помпе

30. ДЛЯ АГАММАГЛОБУЛИНЕМИИ С НОРМАЛЬНЫМ ИЛИ ПОВЫШЕННЫМ УРОВНЕМ IGM ХАРАКТЕРНО

- 1) снижение сывороточных концентраций IgG, IgA, IgE\*
- 2) нормальный уровень Т-лимфоцитов
- 3) нормальный уровень циркулирующих В-лимфоцитов\*
- 4) нормальный или повышенный уровень IgM

31. ПЕРВИЧНЫЕ ИММУНОДЕФИЦИТЫ ВКЛЮЧАЮТ

- 1) дефекты фагоцитоза\*
- 2) недостаточность системы комплимента\*
- 3) В-клеточные иммунодефициты\*
- 4) Т-клеточные иммунодефициты\*

32. ТРАНЗИТОРНАЯ МЛАДЕНЧЕСКАЯ ГИПОГАММАГЛОБУЛИНЕМИЯ НАСЛЕДУЕТСЯ

- 1) ауtosомно-доминантный тип наследования
- 2) ауtosомно-рецессивные тип наследования
- 3) не установлен\*
- 4) сцеплении с X-хромосомой

33. В ЛЕЧЕНИИ ОБЩЕЙ ВАРИАБЕЛЬНОЙ ИММУННОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) сывороточный иммуноглобулин\*
- 2) антибиотики\*
- 3) корригируется самостоятельно

4) плазмаферез

34. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ СИНДРОМЕ ВИСКОТТА- ОЛДРИЧА

- 1) аутосомно- доминантный
- 2) аутосомно- рецессивный
- 3) сцепленный с X-хромосомой\*

35. СИНДРОМ ВИСКОТТА- ОЛДРИЧА ИМЕЕТ СЛЕДУЮЩИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ

- 1) рецидивирующие микробно- воспалительные заболевания\*
- 2) атопический дерматит\*
- 3) геморрагический синдром\*
- 4) гипопаратиреоидизм

36. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ДЕФЕКТ ПРИ ПЕРВИЧНЫХ ИММУНОДЕФИЦИТАХ РЕАЛИЗУЕТСЯ НА СТАДИИ

- 1) для первичных иммунодефицитов не характерны генетические дефекты иммунной системы
- 2) на стадии дифференциации Т- и В-лимфоцитов\*
- 3) на стадии созревания плазматических клеток\*
- 4) на стадии стволовой клетки\*

37. ХАРАКТЕР НАСЛЕДОВАНИЯ БОЛЬШИНСТВА ИММУНОДЕФИЦИТОВ

- 1) аутосомно- доминантный
- 2) аутосомно- рецессивный\*
- 3) X- сцепление

38. КОЖА, ЕЕ ПРИДАТКИ И СЛИЗИСТЫЕ ЧАЩЕ ПОРАЖАЮТСЯ ПРИ СЛЕДУЮЩИХ СИНДРОМАХ

- 1) синдром Вискотта- Олдрича\*
- 2) синдром Ди Джорджи
- 3) синдром гиперпродукции IgE\*
- 4) синдром Чедиака- Хигаси\*

39. ЭНДОКРИННАЯ СИСТЕМА ПРЕИМУЩЕСТВЕННО СТРАДАЕТ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) синдром X- сцепленной агаммаглобулинемия\*
- 2) общая переменная иммунная недостаточность
- 3) селективный дефицит IgA
- 4) синдром ди Джорджи\*

40. ИММУНОКОРЕКЦИЯ ПРИ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ГУМОРАЛЬНОГО ИММУНИТЕТА ПРИ ПЕРВИЧНЫХ ИММУНОДЕФИЦИТАХ ПРОВОДИТСЯ

- 1) трансплантация костного мозга и ли стволовых клеток
- 2) заместительная терапия нормальными иммуноглобулинами\*
- 3) применение специфических иммуноглобулинов\*
- 4) введение свежзамороженной плазмы\*

**Тесты по теме: «Наследственные болезни обмена аминокислот».**

41. БОЛЕЗНЬ ГОШЕ НАСЛЕДУЕТСЯ ПО ТИПУ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) аутосомно-рецессивному\*
- 3) сцепленному с X-хромосомой

42. БОЛЕЗНЬ НИМАННА-ПИКА НАСЛЕДУЕТСЯ ПО ТИПУ

- 1) аутосомно-доминантному
- 2) аутосомно-рецессивному\*
- 3) сцепленному с X-хромосомой

43. ХАРАКТЕРНЫМИ ПРИЗНАКАМИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) кардиомегалия
- 2) гепатомегалия\*
- 3) спленомегалия\*
- 4) увеличение почек
- 5) асептический некроз шейки бедра\*

44. ДИАГНОЗ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ПОДТВЕРЖДАЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕМ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТА ГЛЮКОЦЕРЕБРОЗИДАЗЫ В

- 1) лейкоцитах\*
- 2) эритроцитах
- 3) фибробластах кожи\*
- 4) гепатоцитах
- 5) тромбоцитах

45. ХАРАКТЕРНЫМИ ПРИЗНАКАМИ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) кардиомегалия
- 2) гепатомегалия\*
- 3) спленомегалия\*
- 4) увеличение почек
- 5) частые бронхолегочные заболевания\*

46. ДИАГНОЗ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ПОДТВЕРЖДАЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕМ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТА

- 1) сфингомиелиназы в лейкоцитах крови\*
- 2) глюкозо-6-фосфата в эритроцитах
- 3) глюкоцереброзидазы в фибробластах кожи
- 4) аланинаминотрансферазы в гепатоцитах

47. В ДЕБЮТЕ БОЛЕЗНИ ТЕЯ-САКСА ЧАЩЕ ВСЕГО ВСТРЕЧАЮТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ СИМПТОМЫ

- 1) слепота
- 2) аномальная акустико-моторная реакция\*
- 3) маятникообразный нистагм\*
- 4) чрезмерное увеличение окружности головы
- 5) судороги

48. ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЯХ ЛИПИДНОГО ОБМЕНА ИМЕЕТСЯ ПОРАЖЕНИЕ ГЛАЗ В ВИДЕ

- 1) глаукомы
- 2) симптома «вишневой косточки»\*
- 3) недоразвития органа зрения

49. ДЛЯ СЕМЕЙНЫХ ГИПЕРЛИПОПРОТЕИДЕМИЙ ХАРАКТЕРНО

- 1) изменение соотношения липидов плазмы\*
- 2) отложение липидов в тканях организма

3) ничего из перечисленного

50. ПРОГНОЗ ДЛЯ ВЫЗДОРОВЛЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С НАРУШЕНИЯМИ ЛИПИДНОГО ОБМЕНА

- 1) неблагоприятный\*
- 2) благоприятный

51. ДЛЯ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА 1 ТИПА (СИНДРОМ ГУРЛЕР) НЕ ХАРАКТЕРНО

- 1) грубые черты лица
- 2) контрактуры в крупных суставах
- 3) нарушение пигментации волос и кожи\*
- 4) диспропорциональное телосложение
- 5) задержка нервно-психического развития

52. ПРИ БОЛЕЗНИ ТЕЯ-САКСА ИМЕЕТСЯ НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА В ТКАНЯХ

- 1) цереброзидов
- 2) ганглиозидов\*
- 3) сфингомиелинов

53. СФИГНОМИЕЛИНЫ СОСТОЯТ ИЗ

- 1) сфингозин + фосфорная кислота + холин\*
- 2) сфингозин + жирная кислота
- 3) церамид + сахар + гексозамины

54. ГАНГЛИОЗИДЫ СОСТОЯТ ИЗ

- 1) сфингозин + фосфорная кислота + холин
- 2) сфингозин + жирная кислота
- 3) церамид + сахар + гексозамины\*

55. ЦЕРЕБРОЗИДЫ СОСТОЯТ ИЗ

- 1) сфингозин + фосфорная кислота + холин
- 2) сфингозин + жирная кислота + сахар\*
- 3) церамид + сахар + гексозамины

56. ДЕФЕКТ КАКОГО ФЕРМЕНТА ИМЕЕТСЯ ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ 1 (КЛАССИЧЕСКОГО) ТИПА

- 1) галактокиназа
- 2) галактозо-1-фосфат-уридил-трансфераза\*
- 3) галактоэпимераза
- 4) фосфоглюкомутаза

57. СЛЕДСТВИЕМ КАКОГО ПАТОЛОГИЧЕСКОГО ПРОЦЕССА ЯВЛЯЕТСЯ ОБРАЗОВАНИЕ КАТАРАКТЫ ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ

- 1) накопления в хрусталике галактиола\*
- 2) накопления в хрусталике индола
- 3) накопления в хрусталике скатола

58. С ПОМОЩЬЮ КАКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ МОЖНО ПОДТВЕРДИТЬ НАЛИЧИЕ У БОЛЬНОГО ГАЛАКТОЗЕМИИ

- 1) пункции костного мозга
- 2) тонкослойной хроматографии углеводов мочи\*
- 3) обнаружения в фибробластах пенистых клеток

59. ВРЕМЯ ДЕБЮТА ФРУКТОЗЕМИИ

- 1) при введении в питание фруктовых соков\*
- 2) в 3 – 4 года
- 3) с рождения

60. ДЛЯ КЛИНИКИ ФРУКТОЗЕМИИ НЕ ХАРАКТЕРНО

- 1) рвота, анорексия
- 2) гепатомегалия, желтуха, гипербилирубинемия
- 3) задержка физического развития
- 4) повышения в фибробластах уровня глюкоцереброзидазы\*

**Тесты по теме: «Наследственные болезни обмена липидов».**

61. ДЕБЮТ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ВОЗМОЖЕН В ВОЗРАСТЕ

- 1) Раннем
- 2) Подростковом
- 3) От рождения до 70 лет\*

62. ПРИ НАРУШЕНИИ МЕТАБОЛИЗМА ЛИПИДОВ ЗАТРАГИВАЮТСЯ КЛЕТОЧНЫЕ ОРГАНЕЛЛЫ

- 1) Пероксисомы
- 2) Аппарат Гольджи
- 3) Лизосомы\*

63. НАЗОВИТЕ ВАРИАНТЫ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ЛИПИДОЗАХ

- 1) аутосомно-рецессивный\*
- 2) митохондриальный
- 3) аутосомно-доминантный

64. КАКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ФОРМЫ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ВЫДЕЛЯЮТ

- 1) Инфантильная, младенческая, ювенильная, взрослая\*
- 2) Детская, взрослая

65. ТЯЖЕСТЬ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ ПОРАЖЕНИЕМ

- 1) Сердечно-сосудистой системы
- 2) Мочевыделительной системы
- 3) Нервной системы\*

66. КАКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ФОРМЫ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТСЯ К РАННЕЛЕТАЛЬНЫМ?

- 1) Младенческие\*
- 2) Юношеские
- 3) Взрослые

67. В ЛЕЧЕНИИ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ ИСПОЛЬЗУЮТ

- 1) Гормональные препараты
- 2) Фермент-заместительную терапию\*
- 3) Антибактериальную терапию

68. ФЕРМЕНТ-ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ РАЗРАБОТАНА

- 1) Для всех клинических форм\*

- 2) Для некоторых клинических форм

69. ФЕРМЕНТ-ЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ ЛИЗОСОМАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ ПРИВОДИТ

- 1) К накоплению негидрализованного субстрата
- 2) К выведению негидрализованного субстрата\*

70. ПРОГНОЗ ПРИ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЯХ НАКОПЛЕНИЯ

- 1) Благоприятный
- 2) Неблагоприятный\*

71. ДЛЯ ВИТАМИН Д-ЗАВИСИМОГО РАХИТА ХАРАКТЕРНЫ

- 1) задержка роста и отставание в массе\*
- 2) мышечная гипотония и боли в костях\*
- 3) варусная деформация костей конечностей\*
- 4) вальгусная деформация костей конечностей
- 5) гипоплазия зубной эмали\*

72. ЛАБОРАТОРНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ ПРИ ВИТАМИН Д-ЗАВИСИМОМ РАХИТЕ

- 1) гипокальциемия\*
- 2) повышение уровня щелочной фосфатазы в крови\*
- 3) выраженная гипофосфатемия
- 4) выраженный метаболический ацидоз\*
- 5) гиперфосфатурия

73. РАЗВИТИЮ РАХИТА ПРИ ДЛИТЕЛЬНОМ ПРИМЕНЕНИИ СПОСОБСТВУЕТ

- 1) фенобарбитал\*
- 2) папаверин
- 3) пиридоксина гидрохлорид
- 4) пенициллин
- 5) глицин

74. ВИТАМИН Д

- 1) увеличивает продукцию паратгормона
- 2) способствует всасыванию Са из желудочно-кишечного тракта\*
- 3) блокирует канальцевую реабсорбцию Са
- 4) повышает уровень щелочной фосфатазы в крови
- 5) на указанные биологические эффекты витамин Д не влияет

75. НА ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ ПОЧЕЧНЫХ КАНАЛЬЦЕВ НЕПОСРЕДСТВЕННО ВЛИЯЕТ ГОРМОН

- 1) альдостерон\*
- 2) тироксин
- 3) инсулин
- 4) гонадотропин
- 5) андрогены

76. КИСЛОТНО-ЩЕЛОЧНОЕ СОСТОЯНИЕ УДЕРЖИВАЕТСЯ ПУТЕМ

- 1) выделения кислотных валентностей и задержки щелочных валентностей канальцами
- 2) продукции аммония канальцами
- 3) выделения кислых валентностей канальцами

- 4) всем перечисленным\*
- 5) буферными системами крови

77. ПРИ 4 ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОМ ВАРИАНТЕ ФОСФАТ-ДИАБЕТА (С НАРУШЕНИЕМ ЧУВСТВИТЕЛЬНОСТИ К ВИТАМИНУ Д) ПРИМЕНЯЮТ ВИТАМИН Д В ДОЗИРОВКЕ

- 1) 250 – 300 МЕ
- 2) 100 – 150 тыс МЕ
- 3) витамин Д не применяют\*
- 4) 200 – 250 тыс МЕ

78. ПАТОГЕНЕТИЧЕСКОЙ ОСНОВОЙ ПЕРВИЧНЫХ ТУБУЛОПАТИЙ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) дефект рецепторов канальцев почек
- 2) нарушение образования первичной мочи\*
- 3) дисплазия эпителия канальцев почек
- 4) дефект мембранных белков канальцевого эпителия
- 5) нарушение мембранного транспорта канальцев

79. РЕЗУЛЬТАТОМ ДЕЙСТВИЯ ПАРАТГОРМОНА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) активация работы остеокластов\*
- 2) активация работы остеобластов
- 3) увеличение уровня кальция в кровотоке\*
- 4) формирование остеопороза\*

80. В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ КАКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ПРИСУТСТВУЕТ СИНДРОМ РАХИТОПОДОБНЫХ ДЕФОРМАЦИЙ

- 1) фенилкетонурия
- 2) тирозинемия\*
- 3) целиакия\*
- 4) галактоземия\*

**Тесты по теме: «Хромосомные болезни».**

81. ЧТО ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ МУЛЬТИФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

- 1) Комплекс средовых факторов
- 2) Комплекс генетических факторов
- 3) Сочетание генетических и средовых факторов\*
- 4) Действие комплекса тератогенов

82. МОЖЕТ ЛИ У ПАЦИЕНТА БЫТЬ ОДНОВРЕМЕННО ДВА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯ

- 1) Да\*
- 2) Нет
- 3) Только если его родители страдают каждый своим наследственным заболеванием
- 4) Только при действии одновременно генетических и средовых факторов

83. К ЛИЦЕВЫМ СТИГМАМ ЭМБРИОГЕНЕЗА ОТНОСЯТСЯ

- 1) Гипертелоризм\*
- 2) Клинодактилия
- 3) Долихоцефалия
- 4) Эпикант\*

84. ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОМ ЗАБОЛЕВАНИИ

- 1) Всегда имеется генетическая природа\*
- 2) Всегда имеются больные родственники
- 3) Клиническая картина всегда проявляется с рождения
- 4) Всегда имеются признаки менделевского типа наследования

#### 85. К ПРИЗНАКАМ X-СЦЕПЛЕННОГО РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ ОТНОСЯТСЯ

- 1) Больные женщины появляются в браке женщины носителя и больного мужчины\*
- 2) У здоровых родителей больные сыновья (50 %)\*
- 3) У больного мужчины здоровые дети\*
- 4) У больной женщины все дети больные

#### 86. В ЗАДАЧУ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЦЕНТРА ВХОДЯТ

- 1) Установка диагноза генетического заболевания\*
- 2) Лечение генетического заболевания
- 3) Профилактика генетического заболевания\*
- 4) Присвоение инвалидности пациентам с генетической патологией\*

#### 87. В МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ИМЕЕТ СМЫСЛ ОБРАЩАТЬСЯ В СЛУЧАЕ, ЕСЛИ

- 1) Один из супругов болен, другой здоров, имеется расчёт риска и программа Профилактики заболевания у потомства\*
- 2) Оба родителя здоровы, семейный анамнез не отягощён
- 3) Родился ребёнок с уже подтверждённым диагнозом генетического заболевания\*
- 4) Диагностировано бесплодие, больных детей не рождалось, супруги и их родственники не имеют генетических болезней\*

#### 88 ПРИЧИНОЙ, ЗАТРУДНЯЮЩЕЙ КЛИНИЧЕСКУЮ ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНЫХ СИНДРОМОВ БЕЗ ХРОМОСОМНОГО АНАЛИЗА, ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) отсутствие строго патогномичных симптомов\*
- 2) перекрывание симптомов различных хромосомных синдромов\*
- 3) длительный латентный период
- 4) вариабельность проявления хромосомных синдромов у разных больных\*

#### 89. ТРИПЛОИДЫ У ЧЕЛОВЕКА

- 1) погибают в первом триместре внутриутробного развития
- 2) могут рождаться живыми\*
- 3) погибают в раннем неонатальном периоде\*
- 4) имеют нормальную жизнеспособность

#### 90. БОЛЕЗНЬ ДАУНА МОЖЕТ ЯВЛЯТЬСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ

- 1) транслокации\*
- 2) мозаицизма\*
- 3) регулярной трисомии\*
- 4) генной мутации

#### 91. КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ

- 1) лимфатический отек
- 2) гинекомастия
- 3) аномалия наружных гениталий
- 4) практически нормальный фенотип\*

92. СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ДИАГНОСТИРУЕТСЯ ОБЫЧНО В ПУБЕРТАТНОМ ПЕРИОДЕ И ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) аменореей\*
- 2) половым инфантилизмом\*
- 3) низким ростом\*
- 4) выраженным снижением интеллекта

93. У БОЛЬНЫХ С СИНДРОМОМ ЭДВАРДСА ОБНАРУЖИВАЮТ

- 1) гермафродитизм
- 2) кошачий крик
- 3) аномалии половых хромосом
- 4) трисомию по 18 хромосоме\*

94. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ОБУСЛОВЛЕННЫ

- 1) генными мутациями
- 2) изменениями межгенных участков структуры ДНК
- 3) геномными мутациями\*
- 4) изменением числа аутосом\*

95. БОЛЕЗНЬ ДАУНА МОЖЕТ ЯВЛЯТЬСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ

- 1) регулярной трисомии\*
- 2) транслокации\*
- 3) мозаицизма\*
- 4) генной мутации

96. СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ДИАГНОСТИРУЕТСЯ ОБЫЧНО В ПУБЕРТАТНОМ ВОЗРАСТЕ И ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- 1) аменореей\*
- 2) половым инфантилизмом\*
- 3) выраженным снижением интеллекта
- 4) низким ростом\*

97. СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У НОВОРОЖДЕННЫХ МАЛЬЧИКОВ МОЖЕТ ХАРАКТЕРИЗОВАТЬСЯ

- 1) лимфотическим отеком\*
- 2) аномалиями наружных гениталий\*
- 3) гинекомастией\*
- 4) нормальным фенотипом

98. СИНДРОМ, СОПРОВОЖДАЮЩИЙСЯ НАБОР ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ XXУ

- 1) синдром Дауна
- 2) синдром Клайнфельтера\*
- 3) фенилкетонурия
- 4) синдром Шершевского–Тернера

99. ПОЛНОЕ ОТСУТСТВИЕ ОДНОЙ ПОЛОВОЙ ХРОМОСОМЫ ВСТРЕЧАЕТСЯ ПРИ СИНДРОМЕ

- 1) синдром Шершевского-Тернера\*
- 2) синдром Клайнфельтера
- 3) синдром Марфана

#### 100. ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОБУСЛОВЛЕННЫ

- 1) геномными мутациями
- 2) изменением числа хромосом
- 3) изменением структуры хромосом
- 4) все выше перечисленное\*

#### Тесты по теме: «Синдром мальабсорбции».

#### 101. ОСНОВНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ МУКОВИСЦИДОЗА СВЯЗАНЫ

- 1) с системным поражением экзокринных желез с образованием вязкого секрета\*
- 2) со снижением полостной концентрации панкреатических энзимов
- 3) с расстройством белкового метаболизма

#### 102. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ МУКОВИСЦИДОЗА

- 1) аутосомно-рецессивный\*
- 2) аутосомно-доминантный
- 3) Х-сцепленный

#### 103. ИЗМЕНЕНИЯ, ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ КОПРОСКОПИИ ПРИ МУКОВИСЦИДОЗЕ

- 1) жирный кал с «мышинным» запахом, большое количество нейтрального жира\*
- 2) кал водянистый, иногда со слизью, кислый
- 3) кал обильный, разжиженный, большое количество жирных кислот

#### 104. ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ БИОПАТАТОВ СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ ТОНКОЙ КИШКИ ПРИ МУКОВИСЦИДОЗЕ НАБЛЮДАЕТСЯ

- 1) неизменная слизистая
- 2) значительное увеличение количества бокаловидных клеток\*
- 3) дистрофическое изменение энтероцитов

#### 105. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ МУКОВИСЦИДОЗА ПРИМЕНЯЮТ ВСЕ ИССЛЕДОВАНИЯ КРОМЕ

- 1) исследования хлоридов пота
- 2) копроскопия
- 3) нагрузочный тест с Д-ксилозой\*
- 4) генетическое обследование

#### 106. БОЛЬНЫЕ ЦЕЛИАКИЕЙ НЕ ПЕРЕНОСЯТ

- 1) глютен\*
- 2) молоко
- 3) белок куриного яйца

#### 107. ДЕБЮТ ЦЕЛИАКИИ ПРОИСХОДИТ

- 1) с первых дней жизни
- 2) во втором полугодии жизни, связан с введением прикорма\*
- 3) в 3-4 года

#### 108. К ИЗМЕНЕНИЯМ, ХАРАКТЕРНЫМ ДЛЯ КОПРОСКОПИИ ПРИ ЦЕЛИАКИИ ОТНОСЯТСЯ

- 1) жирный кал с «мышинным» запахом, большое количество нейтрального жира
- 2) кал водянистый, иногда со слизью, кислый
- 3) кал обильный, разжиженный, большое количество жирных кислот\*

109. ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ БИОПТАТОВ СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ ТОНКОЙ КИШКИ ПРИ ЦЕЛИАКИИ НАБЛЮДАЕТСЯ

- 1) неизменная слизистая
- 2) значительное увеличение количества бокаловидных клеток
- 3) дистрофическое изменение энтероцитов, тотальная или субтотальная атрофия ворсинок и гиперплазия крипт\*

110. ОСНОВНОЙ ЛАБОРАТОРНЫЙ ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ТЕСТ, ХАРАКТЕРНЫЙ ДЛЯ ЦЕЛИАКИИ ЭТО

- 1) универсальное нарушение всасывания углеводов, жиров, белков\*
- 2) тяжелая гипопроteinемия, повышение содержания IgA в сыворотке\*
- 3) плоская сахарная кривая с непереносимым дисахаридом
- 4) повышение уровня хлоридов пота, стеаторея с преобладанием нейтрального жира

111. ДИСАХАРИДАЗНАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ МАНИФЕСТИРУЕТ

- 1) с первых дней жизни\*
- 2) во втором полугодии жизни, связан с введением прикорма
- 3) в 3-4 года

112. ДЛЯ ТЕЧЕНИЯ ДИСАХАРИДАЗНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ НЕ ХАРАКТЕРНО

- 1) манифестация в период новорожденности
- 2) склонность к заболеваниям органов дыхания\*
- 3) гипотрофия с первых месяцев жизни, выраженный метеоризм
- 4) наличие неврологической симптоматики\*

113. ИЗМЕНЕНИЯ ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ КОПРОСКОПИИ ПРИ ДИСАХАРИДАЗНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ЭТО

- 1) Жирный кал с «мышинным» запахом, большое количество нейтрального жира
- 2) Кал водянистый, иногда со слизью, кислый, pH меньше 5\*
- 3) Кал обильный, разжиженный, большое количество жирных кислот

114. ОСНОВНОЙ ЛАБОРАТОРНЫЙ ДИАГНОСТИЧЕСКИЙ ТЕСТ, ХАРАКТЕРНЫЙ ДЛЯ ДИСАХАРИДАЗНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ ЭТО

- 1) универсальное нарушение всасывания углеводов, жиров, белков
- 2) тяжелая гипопроteinемия, повышение содержания IgA в сыворотке
- 3) плоская сахарная кривая с непереносимым дисахаридом\*
- 4) повышение уровня хлоридов пота, стеаторея с преобладанием нейтрального жира.

115. СОДЕРЖАНИЕ БЕЛКА В СЫВОРОТКЕ КРОВИ ПРИ ДИСАХАРИДАЗНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

- 1) повышено
- 2) понижено
- 3) в пределах нормы\*

116. ВЫРАЖЕННАЯ ГИПОПРОТЕИНЕМИЯ В СОЧЕТАНИИ С ОТЕЧНЫМ СИНДРОМОМ И СТЕАТОРЕЕЙ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

- 1) муковисцидоза
- 2) экссудативной энтеропатии\*
- 3) целиакии
- 4) нефротического синдрома

117. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ЭКССУДАТИВНОЙ ЭНТЕРОПАТИИ НЕ ПРОВОДЯТ С

- 1) нефротическим синдромом
- 2) циррозом печени
- 3) целиакией
- 4) дефицитом а-1-антитрипсина\*

118. ОСНОВНОЙ ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЙ МЕХАНИЗМ РАЗВИТИЯ ЭКССУДАТИВНОЙ ЭНТЕРОПАТИИ

- 1) увеличение давления в лимфатических сосудах кишечника\*
- 2) расстройство белкового метаболизма
- 3) нарушение всасывания белков, жиров, углеводов

119. ОТЕКИ ПРИ ЭКССУДАТИВНОЙ ЭНТЕРОПАТИИ

- 1) могут быть несимметричными\*
- 2) «мягкие», возникающие преимущественно по утрам
- 3) возникают преимущественно в вечернее время, «твердые»

120. ДЛЯ ЭКССУДАТИВНОЙ ЭНТЕРОПАТИИ НЕ ХАРАКТЕРНО

- 1) гипопротейнемия
- 2) снижение фибринолитической активности крови\*
- 3) стеаторея

<b>Ключ к тестам</b>					
<b>№ вопроса</b>	<b>Ответ</b>	<b>№ вопроса</b>	<b>Ответ</b>	<b>№ вопроса</b>	<b>Ответ</b>
1.	1,2,3,4	41.	2	81.	3
2.	3	42.	2	82.	1
3.	2,3	43.	2,3,5	83.	1,4
4.	1,3	44.	1,3	84.	1
5.	1,2,3,5	45.	2,3,5	85.	1,2,3
6.	1,2,3,4,5	46.	1	86.	1,3,4
7.	3	47.	2,3	87.	1,3,4
8.	3	48.	2	88.	1,2,4
9.	3	49.	1	89.	2,3
10.	1	50.	1	90.	1,2,3
11.	2,3	51.	3	91.	4
12.	3	52.	2	92.	1,2,3
13.	1	53.	1	93.	4
14.	3	54.	3	94.	3,4
15.	1,3,4	55.	2	95.	1,2,3
16.	3	56.	2	96.	1,2,4
17.	2	57.	1	97.	1,2,3
18.	5	58.	2	98.	2
19.	1,2,3	59.	1	99.	1
20.	1,3	60.	4	100.	4
21.	1	61.	3	101.	1
22.	1	62.	3	102.	1
23.	1	63.	1	103.	1
24.	1	64.	1	104.	2
25.	1	65.	3	105.	3
26.	1	66.	1	106.	1

27.	1	67.	2	107.	2
28.	1	68.	1	108.	3
29.	1	69.	2	109.	3
30.	1	70.	2	110.	1,2
31.	1,2,3,4	71.	1,2,3,5	111.	1
32.	3	72.	1,2,4	112.	2,4
33.	1,2	73.	1	113.	2
34.	3	74.	2	114.	3
35.	1,2,3	75.	1	115.	3
36.	2,3,4	76.	4	116.	2
37.	2	77.	3	117.	4
38.	1,3,4	78.	2	118.	1
39.	1,4	79.	1,3,4	119.	1
40.	2,3,4	80.	2,3,4	120.	2

**Ситуационные задачи для студентов шестого курса педиатрического факультета по дисциплине «Врожденные и наследственные болезни у детей» (вариативная часть)**

**Ситуационная задача №1**

**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОП**

Девочка 1 года 5 месяцев.

Анамнез жизни: ребенок от первой беременности, протекавшей с токсикозом перво массой тела 3300 г, длиной 50 см, закричала сразу. Период новорожденности протекал б На грудном вскармливании до 7 мес. Аппетит был удовлетворительным, иногда срыг отмечалась вялость и повышенная потливость ребенка, особенно по утрам. Был однокр конечностей. Нервно-психическое развитие до года было удовлетворительным. Масса те При осмотре масса тела 10,0 кг, рост 74 см. Обращает на себя внимание "кукольное ли гепатомегалии живот. Кожа обычной окраски, венозная сеть на передней брюшной жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. Границы сердца: правая - по правому к сосковой линии. Тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 120 уд/мин. Печень выступа пируется. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту.

**Общий анализ крови:** НЬ - 120 г/л, Эр -  $4,2 \times 10^{12}/л$ , Лейк -  $9,0 \times 10^9/л$ , п/я - 2%, с - 29%, э - 1

**Биохимический анализ крови:** общий белок - 75 г/л, альбумины - 53 г/л, альфа<sub>1</sub>-глобул глобулины - 15%, гамма-глобулины - 15%, холестерин - 9,2ммоль/л, общие липиды - 14 бромсульфалеиновая проба - 4% (норма - до 5%), мочевая кислота - 0,65 ммоль/л (но ммоль/л (норма - 1,0-1,7).

**Кислотно-основное состояние крови:** рН - 7,35, ВЕ - -6.

**УЗИ печени:** увеличение всех отделов печени, больше правых, повышение эхогенности п

1. Ваш предварительный диагноз?
2. Какие нарушения лежат в основе этого заболевания?
3. Какие причины способствуют увеличению печени при данной патологии?
4. Чем объяснить гипогликемические состояния у ребенка?
5. Какие методы диагностики необходимы для уточнения заболевания?
6. Какие методы определения глюкозы в крови Вы знаете?
7. С какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальный диагноз?
8. Каков тип наследования заболевания?
9. Какие заболевания из этой же группы Вам известны?

<b>0.1</b>	<b>При каком заболевании из этой же группы развивается тяжелое поражение сердца?</b>
<b>1.1</b>	<b>Основные принципы лечения?</b>

**Ситуационная задача №2**

	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ</b>
	<b>НА ВОПРОСЫ</b>
	<p>Ребенок 8 месяцев.</p> <p>Анамнез жизни: ребенок от молодых, здоровых родителей. Беременность первая, протекала физиологически, первые срочные роды. Масса при рождении 3100 г, длина 50 см, закричал сразу, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов, к груди приложен в первые сутки, из родильного дома выписан на 5-е сутки. В первом полугодии жизни изменений в развитии ребенка не наблюдалось, на учете у специалистов не состоял, прививки по плану. Ребенок на грудном вскармливании, прикорм по возрасту.</p> <p>С 7-8-месячного возраста у ребенка нарушилась двигательная активность, возникли периодические бесцельные движения, ритмические покачивания туловища, появился гипертонус конечностей. Ребенок начал отставать в психическом развитии. Временами отмечались приступы неукротимой рвоты.</p> <p>Объективно: ребенок правильного телосложения, удовлетворительного питания. Обращает внимание очень светлая кожа, белокурые волосы и яркие голубые глаза. От ребенка ощущается своеобразный "мышинный" запах. В легких дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, ЧД 32 в 1 минуту. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 124 уд/мин. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах, безболезненный. Печень выступает на 2 см из-под края реберной дуги, эластичной консистенции, безболезненная; поверхность ровная, гладкая, край закруглен. Неврологический статус: ребенок сидит только с поддержкой, не стоит, эмоционально вял, издает редкие монотонные звуки, не узнает мать, отмечается выраженный гипертонус, усиление глубоких сухожильных рефлексов.</p> <p><i>Общий анализ крови:</i> НЬ - 110 г/л, Эр - <math>4,3 \times 10^{12}/л</math>, Лейк - <math>5,8 \times 10^9/л</math>, п/я-1% с - 32%, э - 1%, л - 58%, м - 8%, СОЭ - 2 мм/час.</p> <p><i>Общий анализ мочи:</i> количество -40,0 мл, относительная плотность- 1,012, лейкоциты - 2-3 в п/з, эритроциты - нет, слизь - немного.</p> <p><i>Проба Фелинга:</i> положительная.</p>
<b>1.</b>	<b>О каком заболевании можно думать?</b>
<b>2.</b>	<b>Что лежит в основе его возникновения?</b>
<b>3.</b>	<b>Какие лабораторно-инструментальные исследования следует предпринять для его подтверждения?</b>
<b>4.</b>	<b>Существуют ли способы превентивной диагностики этого заболевания?</b>
<b>5.</b>	<b>В консультации каких специалистов нуждается ребенок?</b>
<b>6.</b>	<b>Каков прогноз больных в зависимости от сроков постановки диагноза?</b>
<b>7.</b>	<b>Каковы принципы лечения этого заболевания?</b>
<b>8.</b>	<b>В каком возрасте наблюдается манифестация заболевания?</b>
<b>9.</b>	<b>Охарактеризуйте основные принципы профилактики данной патологии.</b>
<b>10.</b>	<b>С какими причинами может быть связана рвота у ребенка в возрасте 1 мес, до 1 года?</b>
<b>11.</b>	<b>При каких наследственных заболеваниях изменяется цвет и запах мочи?</b>
<b>12.</b>	<b>Проанализируйте результаты исследования крови. Что такое физиологический перекрест лейкоцитарной формулы?</b>

### Ситуационная задача №3

<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ</b>	
<b>НА ВОПРОСЫ</b>	<p>К участковому педиатру обратились с Надей К. 6 месяцев с жалобами на бледность, вялость, снижение аппетита.</p> <p>Из анамнеза выяснено, что девочка родилась от пятой беременности, вторых срочных родов, массой 3500 г, длиной тела 55 см. Настоящая беременность протекала с угрозой выкидыша, токсикозом I и II половины. Во время беременности мать перенесла пневмонию (23 недели), анемию (34 недели). Работает на производстве, где имеются химические красители. Первые три беременности закончились искусственным прерыванием, четвертая - срочными родами.</p> <p>Период новорожденности протекал без особенностей. На грудном вскармливании девочка находилась до 1 месяца, после чего переведена на искусственное (у матери пропало молоко). Мать воспитывает детей одна. Семья живет в комнате общежития. Фруктовые соки и пюре введены в 4 месяца, давались нерегулярно. Прогулки на свежем воздухе не более 1 часа в день. В возрасте 2-х месяцев девочка перенесла пневмонию и кишечную инфекцию, лечение получала в стационаре в течение 2-х месяцев. В 4 месяца перенесла ОРВИ. Со слов мамы, в настоящее время ребенок получает в основном кефир и манную кашу.</p> <p>При осмотре состояние тяжелое, вялость, адинамия, плаксивость. Аппетит резко снижен. Кожные покровы бледные, с "мраморным" рисунком. Снижена эластичность кожи. Ушные раковины имеют восковой оттенок. Слизистые бледные, сухие. Обнаружены участки гиперпигментации кожи в области шеи. Волосы тонкие и редкие. Язык влажный, обложен белым налетом, на кончике языка атрофия нитевидных сосочков. Тургор тканей и тонус мышц снижены. Масса тела - 7300 г, длина 62 см. Дыхание пуэрильное. Тоны сердца учащены, 150 в 1 минуту. Систолический шум на верхушке. Живот несколько увеличен в объеме, мягкий. Печень выступает из-под реберной дуги на 4 см, край мягко-эластичной консистенции. Селезенка пальпируется на уровне 3 см из-под края реберной дуги. Стул неустойчивый.</p>
<b>1.</b>	<b>Предположительный диагноз.</b>
<b>2.</b>	<b>Назначьте диету.</b>

### Ситуационная задача №4

<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ</b>	
<b>ВПРОСЫ</b>	<p>Ребенок 10 месяцев, поступил в тяжелом состоянии с кашлем, резкой слабостью, выраженной мышечной гипотонией.</p> <p>Ребенок от первой беременности, протекавшей с нефропатией, первых срочных родов. Первые 7 мес беременности мать проживала на Севере, питалась в основном консервами. Ребенок до 2 мес кормился грудью матери, с 2 мес питание искусственное, адаптированными смесями, с 3 мес - в основном кашами. Ребенок часто (каждые 2 мес) болел ОРВИ, редко бывал на свежем воздухе.</p> <p>Заболевание началось с 1,5 мес, когда появились беспокойство, потливость, мышечная гипотония. Ребенок отстает в психомоторном развитии, 2 недели назад переболел ОРВИ.</p> <p>При осмотре: температура тела 37,4°C. Ребенок не сидит, не стоит.</p> <p>Масса тела 8200 г, длина 71 см. Кожа сухая, бледная, слизистые рта бледные.</p>

	<p>Зубы - 0/2, обломаны на уровне шеек, с дефектами эмали. Голова с резко выраженными лобными и затылочными буграми, "олимпийский лоб". Грудная клетка деформирована - "куриная грудь". При попытке посадить ребенка видна деформация позвоночника (кифоз). Ноги: X-образное искривление. Правая нога короче левой на 1-1,5 см. Нижняя апертура грудной клетки развернута. Живот распластан. Дыхание шумное с удлиненным выдохом. Аускультативно: на фоне жесткого дыхания - сухие свистящие хрипы. ЧД - 36 в 1 минуту. Границы сердца не расширены. Аускультативно: дующий систолический шум на верхушке и в V точке. ЧСС - 136 уд/мин. Печень +4 см из-под реберного края. Селезенка - +2 см из подреберья. Стул через день, "овечий". Нервно-психическое развитие: ребенок безучастен, не проявляет интереса к окружающим, игрушкам. Предречевое развитие задержано.</p> <p><b>Общий анализ крови:</b> НЬ - 100 г/л. Эр – <math>3,5 \cdot 10^{12}</math>/л, Лсйк - <math>7,5 \cdot 10^9</math>/л, п/я - 2%, с - 31%, э - 1%, л - 63%, м - 3%, СОЭ - 10 мм/час.</p> <p><b>Общий анализ мочи:</b> количество - 40,0 мл, относительная плотность - 1,012, лейкоциты - 2-3 в п/з, эритроциты - нет.</p> <p><b>Биохимический анализ крови:</b> общий белок - 65,0 г/л, холестерин - 4,6 ммоль/л, глюкоза - 4,3 ммоль/л, кальций - 2,0 ммоль/л, фосфор - 1,1 ммоль/л, ЩФ - 950 Ед/л (норма - до 600).</p> <p><b>Рентгенограмма трубчатых костей:</b> выраженный остеопороз, размытость и нечеткость зон предварительного обызвествления.</p>
1.	<b>Ваш диагноз?</b>
2.	<b>Какова причина заболевания?</b>
3.	<b>Что способствует развитию этого заболевания?</b>
4.	<b>Чем объяснить грубую деформацию костной ткани?</b>
5.	<b>Каков патогенез разрастания остеоидной ткани?</b>
6.	<b>Какие изменения биохимических показателей следует ожидать у ребенка?</b>
7.	<b>Ваши представления о патогенезе заболевания.</b>
8.	<b>С какими заболеваниями следует проводить дифференциальную диагностику?</b>
9.	<b>Как проводить лечение?</b>
10.	<b>Какова продолжительность терапии у этого ребенка?</b>
11.	<b>Какие клиничко-лабораторные критерии можно использовать в качестве маркера эффективности лечения?</b>

#### Ситуационная задача №5

	~ ~
	<p>Ребенок 1,5 лет, поступил в больницу с жалобами на отсутствие аппетита, прибавки веса, обильный стул. Анамнез жизни: ребенок от 3 беременности, 3 родов (1-й ребенок умер от "кишечной инфекции", 2-й - здоров). Настоящая беременность протекала с нефропатией. Роды срочные, масса при рождении 3500 г, длина 54 см. вскармливание естественное до 4-х месяцев, далее - искусственное. Прикорм кашей с 5 месяцев. Рос и развивался хорошо. В возрасте 1 года вес 10500 г, рост 75 см. К этому времени хорошо ходил, самостоятельно пил из чашки. Анамнез болезни: в 1 год 1 месяц ребенок перенес сальмонеллезную инфекцию, лечился в стационаре. Через 1 месяц после выписки из стационара вновь ухудшение состояния: разжижение стула, вялость. Бактериологическое обследование дало отрицательные результаты. С этого времени ребенок стал беспокойным, агрессивным, плаксивым, отказывался от еды, потерял в массе.</p>

	<p>Стул участился до 10-12 раз, стал обильным, жирным. Ребенок перестал ходить, сидеть. При поступлении в стационар состояние тяжелое. Вес 9,5 кг, рост 80 см, тургор тканей снижен. Кожные покровы бледные, сухие. Волосы сухие, тусклые. Умеренно выраженная отечность на голеньях, передней брюшной стенке, рахитоподобные изменения костей, карпопедальный спазм. В легких пуэрильное дыхание, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные. ЧСС 120 уд/мин. Живот увеличен в размере, мягкий, при пальпации болезненный. Печень +2 см из-под реберного края. Стул 10 раз в сутки, обильный, зловонный, пенистый, с жирным блеском. Мочеиспускание не нарушено.</p> <p><b>Общий анализ крови:</b> НЬ - 112 г/л. Эр <math>-3,6 \times 10^{12}/л</math>, Ц.п. - 0,9, Тр. <math>-216 \times 10^9/л</math>; Лейк - <math>4,3 \times 10^9/л</math>; п/я - 4%, с/я - 64%, э - 1%, л - 27%, м - 4%, СОЭ - 2 мм/час.</p> <p><b>Общий анализ мочи:</b> цвет светло-желтый, реакция - кислая, эпителий - единичный; Л - 1-2 в п/з; Эр - нет.</p> <p><b>Биохимический анализ крови:</b> общий белок - 58 г/л, альбумины -40%. глобулины: альфа<sub>1</sub> - 5%, альфа<sub>2</sub> - 10%. бета - 20%, гамма - 25%; мочевины - 3,7 ммоль/л, билирубин - 7,0 мкмоль/л, холестерин - 1,9 ммоль/л, калий - 3,7 ммоль/л, натрий - 140 ммоль/л, кальций ионизир. – 0.54 ммоль/л, фосфор - 0,93 ммоль/л, глюкоза - 4,7 ммоль/л; ЩФ - 830 Ед/л (норма 220-820).</p> <p><b>Копрограмми:</b> форма кашицеобразная, цвет - желтый, слизь и кровь -отсутствуют, мышечные волокна -немного, нейтральные жиры - единичные, жирные кислоты - много, крахмал - много.</p> <p><b>Пилокарпиновая проба:</b> хлориды пота - 39 мэкв/л.</p> <p><b>Рентгенография брюшной полости:</b> в петлях тонкой и толстой кишки повышено содержание газов, отмечены уровни жидкости.</p> <p><b>Анализ кала на дисбактериоз:</b> общее количество кишечной палочки - <math>3 \times 10^8</math> (норма <math>3 \times 10^8</math>-<math>4 \times 10^8</math>), кокковая флора - 10% (норма до 25%), бифидобактерии - <math>10^2</math> (норма более <math>10^7</math>).</p> <p><b>Липидограмма крови:</b> общие липиды - 440 мг% (норма 450-700), фосфолипиды - 90 мг% (норма 100-160), триглицериды - 108 мг% (норма 160-190).</p> <p><b>Липидограмма кала:</b> общие липиды - 1380 мг% (норма 790), моноглицериды - 173 мг% (норма 0), диглицериды - 53 мг% (норма 38). <b>УЗИ органов брюшной полости:</b> печень - увеличена, зерниста, неоднородна; поджелудочная железа увеличена в хвосте, паренхима неоднородна. Желчный пузырь без особенностей.</p> <p><b>Эзофагогастродуоденоюноскопия:</b> пищевод и желудок не изменены, двенадцатиперстная кишка обычного вида, начальные отделы тощей кишки - слизистая сглажена, атрофична, умеренно выраженная поперечная исчерченность складок. Взята биопсия. <b>Исследование кала на сывороточный белок:</b> реакция положительная.</p> <p><b>Исследование кала ни углеводы:</b> реакция положительная.</p> <p><b>Тест с Д-ксилозой:</b> через 30 минут - 1,2 ммоль/л; через 60 минут -1,5 ммоль/л; через 120 минут - 1,3 ммоль/л.</p> <p><b>Гистологическое исследование слизистой тощей кишки:</b> атрофические изменения слизистой оболочки в виде полного исчезновения ворсин, увеличение глубины крипт.</p>
	<p><b>Объясните причину изменения поведения ребенка.</b></p>

**Чем объясните карпопедальный спазм у ребенка?**

7.	Объясните причину появления отеочного синдрома.
8.	Проанализируйте копрограмму. Какие изменения характерны для поражения поджелудочной железы?
9.	Назначьте диету ребенку. Что указывает на нарушение всасывания?
10.	Нужны ли жирорастворимые витамины ребенку? Укажите способ ведения витамина А, витамина Е.
11.	В каких случаях необходимо назначение глюкокортикоидов?
12.	В какой период заболевания необходимо введение витамина D?
13.	Ваш прогноз?

### Ситуационная задача №6

ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
<p>Ребенок, 1,5 лет, поступил в отделение с неустойчивым стулом, беспокойством, болями в животе. Анамнез жизни: ребенок от 2-й беременности, протекавшей с гестозом I половины, 2 срочных родов. Масса при рождении 3200 г, длина 50 см. Раннее развитие без особенностей. Вскармливание грудное до 1 года, прикорм по возрасту. Ребенок рос и развивался хорошо. В 1 год масса 10 кг, рост 75 см. Анамнез болезни: впервые разжижение стула, вздутие живота появилось в 6 месяцев при введении в пищу каши на цельном молоке. Исключение молока и замена его на низколактозные смеси привело к быстрому улучшению состояния. 2 дня назад при попытке введения молока появилась рвота, жидкий стул, метеоризм, боли в животе. Для обследования ребенок поступил в стационар. Семейный анамнез: сестра 5 лет и мать ребенка не "любят" молоко. Осмотр: ребенок правильно телосложения, удовлетворительного питания. Масса тела 11 кг, рост 78 см., кожные покровы чистые, слизистые обычной окраски. Зубы 6/6, белые. В легких пуэрильное дыхание, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные. ЧСС 120 уд/мин. Живот мягкий, несколько вздут, пальпация по ходу кишечника незначительно болезненна, отмечается урчание. Стул 2 раза в сутки пенистый, с кислым запахом.</p> <p><b>Общий анализ крови:</b> НЬ - 120 г/л. Эр - <math>4,2 \times 10^{12}/л</math>, Лейк - <math>5,1 \times 10^9/л</math>; п/я - 2%, с/я - 33%, э - 3%, л - 52%, м - 10%, СОЭ - 3 мм/час.</p> <p><b>Общий анализ мочи:</b> цвет желтый; относительная плотность - 1015; Л - 2-3 в п/з; Эр - нет.</p> <p><b>Биохимический анализ крови:</b> общий белок - 70 г/л. альбумины - 61%, холестерин - 5,8 ммоль/л, калий - 4,8 ммоль/л, натрий - 140 ммоль/л, кальций ионизир. - 1,0 ммоль/л, глюкоза - 4,9 ммоль/л.</p> <p>йодофильная флора - много.</p> <p><b>Исследование кала на дисбактериоз:</b> снижено количество кишечной палочки, увеличен процент гемолитических штаммов, резкое снижение бифидум-флоры.</p>

	<b>УЗИ органов брюшной полости:</b> печень - не изменена; поджелудочная железа - несколько увеличена в хвосте: паренхима обычной эхогенности, неоднородна. Желчный пузырь обычной формы, стенка не уплотнена.
1.	<b>Ваш диагноз.</b>
2.	<b>Какие дополнительные методы исследования проводятся в настоящее время для подтверждения диагноза?</b>
3.	<b>Какая диета необходима при проведении качественного анализа кала на углеводы?</b>
4.	<b>Почему не "любят" молоко родственники ребенка?</b>
5.	<b>Назначьте правильную диету.</b>
6.	<b>При каких условиях можно кормить этого ребенка молоком ?</b>
7.	<b>Одинаковы ли по составу однодневный и трехдневный кефир?</b>
8.	<b>Какие Вы знаете смеси, не содержащие лактозу?</b>
9.	<b>Можно ли сейчас назначить ребенку имодиум?</b>
10.	<b>Какие специалисты должны осмотреть ребенка?</b>
11.	<b>Ваш прогноз?</b>

### Критерии оценивания результатов обучения

*Для зачета (пример)*

Результаты обучения	Критерии оценивания	
	Не зачтено	Зачтено
<b>Полнота знаний</b>	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Могут быть допущены незначительные ошибки
<b>Наличие умений</b>	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки.	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи, выполнены все задания. Могут быть допущены незначительные ошибки.
<b>Наличие навыков (владение опытом)</b>	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки.	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач. Могут быть допущены незначительные ошибки.
<b>Мотивация (личностное отношение)</b>	Учебная активность и мотивация слабо выражены, готовность решать поставленные задачи качественно отсутствуют	Проявляется учебная активность и мотивация, демонстрируется готовность выполнять поставленные задачи.
<b>Характеристика сформированности компетенции*</b>	Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний, умений, навыков недостаточно для решения практических (профессиональных) задач.	Сформированность компетенции соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом достаточно для решения практических (профессиональных) задач.
<b>Уровень сформированности компетенций*</b>	Требуется повторное обучение  Низкий	Средний/высокий

\* - не предусмотрены для программ аспирантуры

Для экзамена (пример)

Результаты обучения	Оценки сформированности компетенций			
	неудовлетворительн	удовлетворительн	хорошо	отлично
<b>Полнота знаний</b>	о Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	о Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
<b>Наличие умений</b>	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме.	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продемонстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными незначительными недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<b>Наличие навыков (владение опытом)</b>	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов
<b>Характеристики сформированности компетенции*</b>	Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний, умений, навыков недостаточно для решения профессиональных задач. Требуется повторное обучение	Сформированность компетенции соответствует минимальным требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков в целом достаточно для решения профессиональных задач, но требуется дополнительная практика по	Сформированность компетенции и в целом соответствует требованиям, но есть недочеты. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом	Сформированность компетенции полностью соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в полной мере достаточно для решения сложных профессиональных

Результаты обучения	Оценки сформированности компетенций			
	неудовлетворительн	удовлетворительн	хорошо	отлично
	о	о большинству практических задач	достаточно для решения профессион альных задач, но требуется дополнител ьная практика по некоторым профессион альным задачам	ых задач
Уровень сформированности компетенций*	Низкий	Ниже среднего	Средний	Высокий

**компетенций\***

*\* - не предусмотрены для программ аспирантуры*

*Для тестирования:*

Оценка «5» (Отлично) - баллов (100-90%)

Оценка «4» (Хорошо) - балла (89-80%)

Оценка «3» (Удовлетворительно) - балла (79-70%)

*Менее 70% – Неудовлетворительно – Оценка «2»*

Полный комплект оценочных средств для дисциплины представлен на портале СДО Приволжского исследовательского медицинского университета – (<https://sdo.pimunn.net/>)