



Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования

«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»

Министерства здравоохранения Российской Федерации  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета  
Протокол №10 от 21.05.2024 г

Комплект оценочных материалов по дисциплине	Орфанные заболевания
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования - программа специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия
Квалификация	Врач-лечебник
Форма обучения	очная

1. Разработчик (и): кафедра детских болезней с курсом госпитальной педиатрии

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Н.В.Федина	К.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент
А.В.Дмитриев	Д.м.н., профессор	РязГМУ	Заведующий кафедрой детских болезней с курсом госпитальной педиатрии

2. Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Н.А.Белых	Д.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой факультетской и поликлинической педиатрии с курсом педиатрии ФДПО
Г.И.Якубовский	К.м.н., доцент	ГБУ РО «Областной клинический перинатальный центр»	Главный внештатный специалист по медицинской генетике, заведующий медико- генетической консультацией

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Педиатрия  
Протокол № 9 от 18.04. 2024 г.

Одобрено учебно-методическим советом.  
Протокол № 7 от 25.04. 2024г.

## 1. Паспорт комплекта оценочных материалов

1.1. Комплект оценочных материалов (далее – КОМ) предназначен для оценки планируемых результатов освоения рабочей программы дисциплины (модуля).

### Орфанные заболевания.

1.2. КОМ включает задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации.

Общее количество заданий и распределение заданий по типам и компетенциям:

Код и наименование компетенции	Количество заданий закрытого типа	Количество заданий открытого типа
<b>ОПК-5</b> Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	<b>20</b> <b>Дополнительно 33</b>	<b>20</b>
<b>ПК-1</b> Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза	<b>20</b> <b>Дополнительно 64</b>	<b>28</b> <b>Дополнительно 21</b>
<b>ПК -2</b> Способен назначить лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	<b>20</b> <b>Дополнительно 21</b>	<b>23</b> <b>Дополнительно 20</b>
<b>Итого</b>	<b>60</b> <b>Дополнительно 118</b>	<b>66</b> <b>Дополнительно 41</b>

1.3. Дополнительные материалы и оборудование для выполнения заданий (при необходимости):

- ....
- ....
- .....
- ....

2. Задания всех типов, позволяющие осуществлять оценку всех компетенций, установленных рабочей программой дисциплины (модуля)

Орфанные заболевания

Код и наименование компетенции	№ п/п	Задание с инструкцией																												
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач		<b>Задания закрытого типа</b>																												
	1.	Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие между типом МПС и названием (омонимом) К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца: <table border="1" data-bbox="504 560 1272 754"> <thead> <tr> <th></th> <th>Объект</th> <th></th> <th>Характеристика</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>А</td> <td>МПС I типа</td> <td>1</td> <td>Синдром Слая</td> </tr> <tr> <td>Б</td> <td>МПС 2 типа</td> <td>2</td> <td>Синдром Сан-филлипо</td> </tr> <tr> <td>В</td> <td>МПС 3 типа</td> <td>3</td> <td>Синдром Хантера</td> </tr> <tr> <td>Г</td> <td>МПС 7 типа</td> <td>4</td> <td>Синдром Гурлера</td> </tr> </tbody> </table> Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table border="1" data-bbox="504 826 1198 906"> <thead> <tr> <th>А</th> <th>Б</th> <th>В</th> <th>Г</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>		Объект		Характеристика	А	МПС I типа	1	Синдром Слая	Б	МПС 2 типа	2	Синдром Сан-филлипо	В	МПС 3 типа	3	Синдром Хантера	Г	МПС 7 типа	4	Синдром Гурлера	А	Б	В	Г				
		Объект		Характеристика																										
А	МПС I типа	1	Синдром Слая																											
Б	МПС 2 типа	2	Синдром Сан-филлипо																											
В	МПС 3 типа	3	Синдром Хантера																											
Г	МПС 7 типа	4	Синдром Гурлера																											
А	Б	В	Г																											
2.	Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие между синдромокомплексом при МПС и его описанием К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца: <table border="1" data-bbox="504 1018 1272 1468"> <thead> <tr> <th></th> <th>Объект</th> <th></th> <th>Характеристика</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>А</td> <td>Гурлероподобный синдром</td> <td>1</td> <td>Деформация кисти в виде контрактуры пальцев</td> </tr> <tr> <td>Б</td> <td>Синдром когтистой лапы</td> <td>2</td> <td>Нарушение чувствительности первых трех пальцев кисти</td> </tr> <tr> <td>В</td> <td>Тоннельный синдром</td> <td>3</td> <td>Грубые черты лица, выраженные надбровные дуги, большой язык</td> </tr> <tr> <td>Г</td> <td>Синдром ночного</td> <td>4</td> <td>Нарушение дыхания</td> </tr> </tbody> </table>		Объект		Характеристика	А	Гурлероподобный синдром	1	Деформация кисти в виде контрактуры пальцев	Б	Синдром когтистой лапы	2	Нарушение чувствительности первых трех пальцев кисти	В	Тоннельный синдром	3	Грубые черты лица, выраженные надбровные дуги, большой язык	Г	Синдром ночного	4	Нарушение дыхания									
	Объект		Характеристика																											
А	Гурлероподобный синдром	1	Деформация кисти в виде контрактуры пальцев																											
Б	Синдром когтистой лапы	2	Нарушение чувствительности первых трех пальцев кисти																											
В	Тоннельный синдром	3	Грубые черты лица, выраженные надбровные дуги, большой язык																											
Г	Синдром ночного	4	Нарушение дыхания																											

апноэ	ночью из-за западения большого языка
-------	---

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

3.

Прочитайте текст и установите соответствие.  
 Определите соответствие между дефицитом фермента и типом МПС  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	β-глюкуронидазы,	1	Синдром Слая
Б	альфа-L-идуронидазы	2	Синдром Санфилиппо
В	Идуранат-2 сульфатаза	3	Синдром Хантера
Г	Гепаран-N-сульфатаза	4	Синдром Гурлера

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

4.

Прочитайте текст и установите соответствие.  
 Определите соответствие названия и класса заболевания  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Синдром Вискотта-Олдрича	1	Аминоацидопатия
Б	Анемия Фанкони	2	Лизосомальная болезнь накопления
В	Мукополисахаридоз	3	Врожденная аплазия костного мозга
Г	Тирозинемия	4	Врожденный

иммунодефицит

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

5.

Прочитайте текст и установите соответствие  
Определите соответствие между сроками дебюта заболевания при метаболических заболеваниях  
К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	МПС	1	Подростковый
Б	Болезнь Фабри	2	С 1-1,5 лет
В	Фенилкетонурия	3	С первых недель жизни
Г	Болезнь Нимана-Пика	4	С 3-7 суток

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

6.

Прочитайте текст и установите последовательность.  
Определите последовательность изменений, возникающих при болезни Гоше 1 типа  
А. Дефицит фермента бета-гликозидаза  
Б. Накопление сфинголипидов в лизосомах  
В. Увеличение селезенки  
Г. Тромбоцитопения

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо

А	Б	В	Г

7.

Прочитайте текст и установите последовательность.  
Определите последовательность патогенетических изменений, возникающих при болезни Фабри  
А. Дефицит фермента  $\alpha$ -галактозидазы А (АГАЛ).  
Б. Развитие почечной недостаточности  
В. Акропаростезии  
Г. Накопление сфинголипидов в клетках

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо

А	Б	В	Г

8.	<p>Прочитайте текст и установите последовательность.          Определите временную последовательность клинических проявлений при болезни Фабри          А. Поражение почек          Б. Акропарастезии          В. Поражение сердца          Г. Поражение ЦНС          Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо</p> <table border="1"> <tr> <td>А</td> <td>Б</td> <td>В</td> <td>Г</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>					А	Б	В	Г																								
А	Б	В	Г																														
9.	<p>Прочитайте текст и установите соответствие          Определите соответствие названию заболевания и типу, к которому оно относится          К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th></th> <th>Объект</th> <th></th> <th>Характеристика</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>А</td> <td>Синдром Моркио</td> <td>1</td> <td>Сфинголипидоз</td> </tr> <tr> <td>Б</td> <td>Болезнь Фабри</td> <td>2</td> <td>Мукополисахари доз</td> </tr> <tr> <td>В</td> <td>Синдром Ниймегена</td> <td>3</td> <td>Гликогеноз</td> </tr> <tr> <td>Г</td> <td>Болезнь Помпе</td> <td>4</td> <td>Иммунодефицит</td> </tr> </tbody> </table> <p>Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:</p> <table border="1"> <tr> <td>А</td> <td>Б</td> <td>В</td> <td>Г</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>						Объект		Характеристика	А	Синдром Моркио	1	Сфинголипидоз	Б	Болезнь Фабри	2	Мукополисахари доз	В	Синдром Ниймегена	3	Гликогеноз	Г	Болезнь Помпе	4	Иммунодефицит	А	Б	В	Г				
	Объект		Характеристика																														
А	Синдром Моркио	1	Сфинголипидоз																														
Б	Болезнь Фабри	2	Мукополисахари доз																														
В	Синдром Ниймегена	3	Гликогеноз																														
Г	Болезнь Помпе	4	Иммунодефицит																														
А	Б	В	Г																														
10.	<p>Прочитайте текст и установите последовательность Определите последовательность возникновения патологических процессов при тирозинемии 1 типа          А. Клиника печеночной недостаточности, рахитоподобные состояния          Б. Накопление токсических метаболитов и токсическое воздействие на печень, почки          В. Цирроз печени, гепатоцеллюлярная карцинома          Г. Энзимный дефект, нарушение метаболизма тирозина          Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо</p> <table border="1"> <tr> <td>А</td> <td>Б</td> <td>В</td> <td>Г</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </table>					А	Б	В	Г																								
А	Б	В	Г																														
11.	<p>Прочитайте текст и установите соответствие          Определите соответствие изменений, возникающих при болезни Гоше          К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th></th> <th>Объект</th> <th></th> <th>Характеристика</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>А</td> <td>Общий анализ крови</td> <td>1</td> <td>Снижена</td> </tr> </tbody> </table>						Объект		Характеристика	А	Общий анализ крови	1	Снижена																				
	Объект		Характеристика																														
А	Общий анализ крови	1	Снижена																														

Б	Хитотриазидаза	2	повышена
В	β-гликозидаза	3	Гиперферритинемия
Г	Биохимия крови	4	Тромбоцитопения

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

12.

Прочитайте текст и установите последовательность. Определите встречаемость патологических симптомов при болезни Гоше 1 типа в порядке убывания

- А. Костные нарушения
- Б. Гепатомегалия
- В. Тромбоцитопения
- Г. Спленомегалия

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо

А	Б	В	Г

13.

Прочитайте текст и установите соответствие

Определите соответствие патологических изменений в органах и соответствующие им клинические и морфологические изменения при болезни Нимана-Пика

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Накопление холестерина и гликофинголипидов (ГСЛ) в клетках головного мозга и других тканях.	1	«Пенистые» клетки
Б	Костный мозг	2	Грубая задержка НПР
В	Печень и селезенка	3	Симптом вишневой косточки
Г	Глазное дно	4	Увеличены

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

14.

Прочитайте текст и установите соответствие

Определите соответствие форм болезни Нимана-Пика и сроков дебютирования



К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Ранняя инфантильная форма/младенческая	1	В 10-12 лет
Б	Поздняя инфантильная/ювенильная форма	2	Такой формы нет
В	Взрослая/хроническая	3	После 3-6 месяцев
Г	Смешанная форма	4	От 3-6 лет

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

15.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие отложений гликогена в органах и их клинических проявлений при болезни Помпе  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Отложение гликогена в скелетной мускулатуре	1	Кардиодилатация
Б	Отложение гликогена в дыхательных мышцах	2	Гепатоспленомегалия
В	Отложение гликогена в печени и селезенке	3	Мышечная гипотония
Г	Отложение гликогена в сердечной мышце	4	Дыхательная недостаточность

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

16.

Прочитайте текст и установите последовательность  
 Определите последовательность патологических проявлений при болезни Помпе  
 А. Отложение гликогена  
 Б. Повреждение миофибрилл  
 В. Нарушение функции мышечной ткани

Г. Мышечная гипотония  
 Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо

А	Б	В	Г

17.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие синдрома комплекса заболеванию  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Болезнь Помпе	1	Гурлероподобный синдром, тугоухость, рецидивирующие грыжи, контрактуры суставов
Б	Болезнь Гоше	2	Мышечная гипотония, кардиодилатация, гепатоспленомегалия, нормогликемия
В	Болезнь Нимана-Пика	3	Задержка нервно-психического развития, «кукольное лицо», гепатоспленомегалия
Г	Синдром Хантера	4	Спленомегалия, тромбоцитопения, костные кризы

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

18.

Прочитайте текст и установите последовательность  
 Определите последовательность клинических проявлений карпального синдрома при отложении гликозаминогликанов при МПС

- А. Карпальный туннельный синдром
- Б. Ущемление нервных окончаний
- В. Нарушение чувствительности пальцев кисти
- Г. Отложение в сухожильном канале рук

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо

А	Б	В	Г
---	---	---	---

19.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие синдрома комплекса заболеванию  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Болезнь Тея-Сакса	1	Мышечная гипотония. Гипогликемия, гепатоспленомегалия
Б	Болезнь Фабри	2	Иммунодефицит, экзема, тромбоцитопения
В	Болезнь Вискотта-Олдрича	3	Амавротическая идиотия, гепатоспленомегалия, симптом «вишневой косточки»
Г	Болезнь Гирке	4	Ангиокератомы, acroparasthesia, нефропатия

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

20.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие клинических проявлений накоплению гликогена в различных мышцах  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Скелетная мускулатура	1	Дыхательная недостаточность
Б	Сердце	2	запоры
В	Кишечник	3	Мышечная гипотония
Г	Межреберные мышцы	4	Кардиомиопатия, дилатация сердечной

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

	А	Б	В	Г
<b>Задания закрытого типа (дополнительно)</b>				
1.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных.</p> <p>Апластические анемии развиваются чаще в результате:</p> <p>А. воздействия ионизирующей радиации  Б. применения химических агентов  В. применения цитостатиков  Г. неизвестной причины (идиопатические формы)</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>			
2.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Для анемии Даймонда-Блекфана характерно угнетение</p> <p>А. всех ростков кроветворения + пороки развития  Б. всех ростков кроветворения без пороков развития  В. только эритроидного ростка с пороками развития  Г. только эритроидного ростка без пороков развития</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>			
3.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Для анемии Фанкони характерно</p> <p>А. всех ростков кроветворения + пороки развития  В. всех ростков кроветворения без пороков развития  С. только эритроидного ростка с пороками развития  D. только эритроидного ростка без пороков развития</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>			
4.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Для анемии Фанкони не характерно</p>			

	<p>А. повышение фетального гемоглобина Б. наличие пороков развития В. угнетение трех ростков кроветворения Г. положительная проба с диэпоксидбутанолом</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
5.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Этиопатогенез апластических анемий сформирован в следующих гипотезах</p> <p>А. влияние костномозгового микроокружения Б. повреждение стволовой клетки В. генетическая предрасположенность Г. все перечисленное верно</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
6.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При апластической анемии не характерно</p> <p>А. Клеточность костного мозга повышена Б. Клеточность костного мозга снижена В. Количество ретикулоцитов снижено Г. Количество ретикулоцитов повышено</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
7.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Апластические анемии характеризуются наличием</p> <p>А. Только анемией Б. Тромбоцитопении без анемии В. Гранулоцитопении без тромбоцитопении Г. Панцитопенией</p>

	Запишите выбранный ответ - букву:
8.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Какое наследование при синдроме Вискотта –Олдрича?</p> <p>А. Х-сцепленное наследование Б. Аутомно-доминантное В. Аутомно-рецессивное Г. Это хромосомная аномалия</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
9.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>К первичным иммунодефицитам не относится:</p> <p>А. ВИЧ-инфекция; Б. синдром Ди Джорджи; В. агаммаглобулинемия Брутона; Г. агаммаглобулинемия швейцарского типа</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
10.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Для синдрома Ди Джорджи характерно все, кроме:</p> <p>А. врожденный характер патологии; Б. гиперкальцемиа; В. недоразвитие тимуса; Г. гипокальцемиа; Запишите выбранный ответ - букву:</p>
11.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>К иммунодефицитным состояниям с преимущественным поражением клеточного звена иммунитета относятся:</p> <p>А. синдром Ди Джорджи; Б. синдром Луи-Бар</p>

	<p>В. синдром Вискотта-Олдрича;  Г. синдром Хедиака-Чигаси;  Запишите выбранный ответ - букву:</p>
12.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Мукополисахаридозы - группа наследственных болезней обмена веществ, связанных с нарушением метаболизма:</p> <p>А. галактозы;  Б. гистамина;  В. гликозаминогликанов  Г. фруктозы</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
13.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Мукополисахаридоз II типа - наследственная лизосомальная болезнь накопления, обусловленная дефицитом:</p> <p>А. альфа-L-идуронидазы;  Б. галактозамин-6-сульфатазы;  В. гепаран-N-сульфатазы;  Г. идуронат-2-сульфатазы</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
14.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Мукополисахаридоз II типа также называют синдромом:</p> <p>А. Санфилиппо;  Б. Гурлер-Шейе;  В. Моркио;  Г. Хантера</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
15.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Болезнью Хантера страдают в основном:</p>

	<p>А. девочки;  Б. мальчики  В. мальчики и девочки в равной степени;  Г. старшая возрастная категория не зависимо от пола.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
16.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Изменения, связанные с функционированием стволовых отделов головного мозга, приводит ко всему, кроме:</p> <p>А. желчекаменной болезни;  Б. забросу пищи, слюны в трахею и бронхиальное дерево;+  В. нарушению функции глотания или полному ее исчезновению;+  Г. развитию вторичной инфекции в виде рецидивирующих аспирационных бронхитов и пневмоний</p>
17.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Укажите тип наследования мукополисахаридоза I типа</p> <p>А. аутосомно-доминантный;  Б. аутосомно-рецессивный  В. доминантный, сцепленный с X-хромосомой;  Г. рецессивный, сцепленный с X-хромосомой</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
18.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Укажите тип наследования мукополисахаридоза II типа</p> <p>А. аутосомно-доминантный;  Б. аутосомно-рецессивный;  В. доминантный, сцепленный с X-хромосомой;  Г. рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
19.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Укажите легкую форму мукополисахаридоза I типа</p>



	<p>А. синдром Гурлера; Б. синдром Моркио; В. синдром Хантера; Г. синдром Шейе</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
20.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Группа наследственных моногенных заболеваний, связанных с нарушением функции лизосом при болезни Помпе называется</p> <p>А. лизосомные болезни дефицита; Б. лизосомные болезни накопления В. лизосомные болезни повреждения; Г. лизосомные болезни регуляции.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
21.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Болезнь Помпе обусловлена недостаточностью фермента</p> <p>А. кислой альфа-галактозидазы; Б. кислой альфа-глюкозидазы В. кислой бета-глюкозидазы; Г. кислой бета-глюкуронидазы</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
22.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Преимущественное накопление гликогена при болезни Помпе отмечено в</p> <p>А. гладкой мускулатуре; Б. печени; В. сердечной мышце; Г. скелетных мышцах</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>

	23.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При болезни Помпе с дебютом в детском возрасте в 95% случаев отмечается</p> <p>А. повышение IgE в сыворотке; Б. повышенное содержание уровня сывороточного железа; В. умеренное повышение уровня сывороточной аминотрансферазы (в 8-10 раз); Г. умеренное повышение уровня сывороточной креатинкиназы (в 2-10 раз)</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	24.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Синдром Гурлера - это</p> <p>А. мукополисахаридоз I Н Б. мукополисахаридоз I Н/S; В. мукополисахаридоз I S; Г. мукополисахаридоз IIIА</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	25.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>С учетом единого патогенеза болезни Помпе выделяют вариант в зависимости от времени манифеста симптомов</p> <p>А. болезнь Помпе в пубертатный период; Б. болезнь Помпе с ранним началом; В. младенческая (инфантильная) болезнь Помпе (МБП), манифестирующая в период новорожденности или в младенческом возрасте</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	26.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Тип наследования болезни Фабри:</p> <p>А. аутосомно - доминантный Б. аутосомно - рецессивный</p>

	<p>В. сцепленный с X – хромосомой Г. сцепленный с Y – хромосомой</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
27.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Укажите тип наследования болезни Гоше:</p> <p>А. аутосомно-доминантный; Б. аутосомно-рецессивный; В. X-сцепленный доминантный; Г. X-сцепленный рецессивный; Д. митохондриальный тип;</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
28.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Болезнь Гоше- заболевание, характеризующееся нарушением обмена:</p> <p>А. гликозаминогликанов; Б. аминокислот; В. сфинголипидов Г. меди;</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
29.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Ген GBA в организме человека кодирует</p> <p>А. инсулин; Б. лизосомную кислую липазу; В. лизосомный фермент <math>\beta</math>-D-глюкозидазу (глюкоцереброзидазу) Г. фермент тирозиназу.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>

	30.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Дефицит фермента глюкоцереброзидазы (<math>\beta</math>-D-глюкозидазы) приводит ко всему, кроме:</p> <p>А. накоплению в лизосомах макрофагов неутилизированных липидов Б. нарушению образования клеточного НАДФ-Н из НАДФ В. нарушению превращения прогестерона в 11-дезоксикортикостерон; Г. образованию характерных клеток накопления (клеток Гоше)</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	31.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Болезнь Помпе обусловлена недостаточностью фермента</p> <p>А. кислой альфа-галактозидазы; Б. кислой альфа-глюкозидазы В. кислой бета-глюкозидазы; Г. кислой бета-глюкуронидазы.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	32.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>В результате слабости диафрагмы и межреберных мышц при манифесте болезни Помпе с поздним началом в детском возрасте чаще развивается</p> <p>А. дыхательная недостаточность Б. печеночная недостаточность; В. почечная недостаточность; Г. сердечная недостаточность.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	33.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Деформация грудной клетки при младенческой болезни Помпе формируется по типу</p> <p>А. «груди сапожника»;</p>

	<p>Б. «сердечного горба»  В. плоская;  Г. рахитическая.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	<b>Задания открытого типа</b>
1.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Определение понятия «орфанные заболевания».
2.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Основная характеристика орфанных пациентов
3.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Проблемы орфанных заболеваний. Роль пациентских организаций.
4.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. «Тревожные симптомы» орфанных заболеваний
5.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. «Маски» орфанных заболеваний.
6.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Роль врача первичного звена в выявлении ОЗ
7.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Тактика врача амбулаторного звена при подозрении на орфанное заболевание.
8.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Селективный (Неонатальный массовый ) скрининг в выявлении орфанных заболеваний, современная ситуация по скринингу в мире и РФ, перспективы развития, значение
9.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Роль генетической лаборатории в диагностике ОЗ.
10.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Общие клинические проявления аминокцидопатий, тревожные симптомы, роль врача первичного звена в диагностике.
11.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Клинические проявления ПИДС.
12.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.

		Механизм развития патологических состояний при лизосомальных болезнях накопления	
	13.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Механизм развития патологических состояний при аминокислотапатиях	
	14.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Механизм развития патологических состояний при иммунодефицитах и заболеваниях с костно-мозговой недостаточностью	
	15.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Современные методы диагностики ПИДС	
	16.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. «Маски» врожденных иммунодефицитных состояний	
	17.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Морфофункциональные изменения у пациентов с нейродегенеративными изменениями (СМА)	
	18.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Морфофункциональные изменения у пациентов с некротическим поражением эпидермиса (буллезный эпидермолиз)	
	19.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Морфофункциональные изменения при несовершенном остеогенезе	
	20.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Морфофункциональные изменения при галактоземии	
ПК-1 Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза	<b>Задания закрытого типа</b>		
	1.	Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие между поражением системы и теми или иными клиническими проявлениями при МПС К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:	
	А	Поражение респираторной системы	1 Клапанная патология
	Б	Поражение опорно-двигательного аппарата	2 Синдром ночного апноэ

В	Поражение нервной системы	3	Контрактуры, нарушения походки, кифозы, сколиозы
Г	Поражение сердечно-сосудистой системы	4	Полинейропатия, синдром когтистой лапы, туннельный синдром

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

2.

Прочитайте текст и установите соответствие.  
 Определите соответствие между заболеваниями и наиболее типичными клиническими проявлениями  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	МПС	1	Мышечная гипотония, кардиомегалия, нарушения моторного развития, гепатоспленомегалия, запоры
Б	Болезнь Фабри	2	Акропарастезии, протеинурия, инсульты, ангиокератомы
В	Болезнь Гоше	3	Гурлерподобный синдром, диостозы, кифозы, гепатоспленомегалия, макроглоссия
Г	Болезнь Помпе	4	Спленомегалия, тромбоцитопения, костные кризы

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

3.

Прочитайте текст и установите соответствие  
Определите соответствие между болезнями накопления и орфталмологическими проявлениями, характерными для каждой из них

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	МПС 1 типа (синдром Гурлера)	1	Симптом «вишневой» косточки
Б	Болезнь Фабри	2	Поражение зрения не характерно
В	Болезнь Гоше	3	Помутнение роговицы, катаракта
Г	Болезнь Нимана-Пика	4	Вихревая кератопатия

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

4.

Прочитайте текст и установите последовательность **Определите последовательность проведения диагностических мероприятий при МПС**

- А. Молекулярная диагностика для выявления мутации гена
- Б. Пациент с фенотипическими признаками МПС
- В. Определение уровня фермента в крови-
- Г. Определение уровня ГАГ в моче

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

А	Б	В	Г

5.

Прочитайте текст и установите соответствие  
Определите соответствие между орфанными заболеваниями и их «масками»

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	СМА	1	Ранние инсульты



Б	Болезнь Фабри	2	Кардиомиопатии
В	Болезнь Гоше	3	Рахит
Г	Болезнь Помпе	4	Остемиелит

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

6.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие между клиническими проявлениями и лабораторными и инструментальными изменениями при болезни Гоше 1 типа  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Поражение костного мозга	1	«Колбы Эрленмейра» на рентгенограмме
Б	Поражение ЦНС	2	Тромбоцитопения
В	Поражение селезенки	3	Не характерно
Г	Поражение костей	4	Увеличение

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

7.

Прочитайте текст и установите последовательность  
 Определите последовательность диагностических мероприятий при болезни Гоше 1 типа  
 А. Исключение онкологического заболевания (пункция костного мозга)  
 Б. Пациент со спленомегалией/тромбоцитопенией  
 В. Определение мутации в гене  
 Г. Определение активности фермента бетта-гликозидазы  
 Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

А	Б	В	Г

8.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие между клиническими проявлениями и лабораторными и инструментальными изменениями при болезни Фабри  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Поражение нервных окончаний	1	Вихревая кератопатия
Б	Поражение почек	2	Акропарестезии
В	Поражение кожи	3	Протеинурия, ХПН
Г	Поражение зрения	4	Ангиокератомы

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

9.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие поражения нервной системы при различных лизосомальных заболеваниях  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	«Когтистая лапа»	1	Болезнь Фабри
Б	Акропарестезии	2	МПС
В	Поражение отсутствует	3	Нимана-Пика
Г	Кукольное лицо	4	Болезнь Гоше 1 типа

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

10.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие поражения опорно-двигательного аппарата при различных метаболических заболеваниях  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	«Когтистая лапа», кифозы, дизостозы	1	Болезнь Гоше 1 типа
Б	Костные кризы	2	МПС
В	Искривления нижних конечностей	3	Болезнь Фабри
Г	Изменения отсутствуют	4	Фосфат-диабет

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

--	--	--	--

11.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие поражения кожи аппарата при различных заболеваниях  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	«Слоновья» кожа	1	Болезнь Гоше 1 типа
Б	Ангиокератомы	2	МПС
В	Пятна «кофе с молоком»	3	Болезнь Фабри
Г	Петехиально-синячковая геморрагическая сыпь	4	Анемия Фанкони

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

12.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие врожденного иммунодефицита заболевания и его клинического описания  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Синдром Ниймегина	1	Мозжечковая атаксия, телеангиоэктазия, микроцефалия, склонность к лимфопролиферативным заболеваниям
Б	Синдром Ди-Джорджа	2	микроцефалия, умственная отсталость вследствие недоразвития головного мозга, “птичье” лицо
В	Синдром Вискотта-Олдрича	3	агенезия или дисгенез паращитовидных желёз; аплазия вилочковой железы; иммунологическая недостаточность; гипопаратиреоз.
Г	Синдром	4	Тромбоцитопения, поражение кожи,

Луи-Барр	иммунодефицит
----------	---------------

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

13.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие названия врожденного иммунодефицита заболевания и клинической картины  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Апластическая анемия Фанкони	1	Задержка физического развития, эритроидная гипоплазия костного мозга, увеличение печени и селезенки
Б	Анемия даймонда-Блекфана	2	Врожденные пороки развития, аплазия костного мозга, частые инфекции, аномалии развития большого пальца
В	Синдром Вискотта-Олдрича	3	Желтуха, анемия, геморрагический синдром
Г	Анемия Эванса-Фишера	4	Тромбоцитопения, поражение кожи, иммунодефицит

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

14.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие между орфанными заболеваниями и изменениями к крови  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Апластическая анемия Фанкони	1	Тромбоцитопения
Б	Анемия Даймонда-	2	Трехростковая цитопения

	Блекфана		
В	Синдром Вискотта-Олдрича	3	Анемия и непрямая гипербилирубинемия, тромбоцитопения
Г	Анемия Эванса-Фишера	4	Анемия

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

15.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие между орфанными заболеваниями и методами диагностики  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	Объект		Характеристика
А	Селективный скрининг	1	Метод диагностики врожденных иммунодефицитов
Б	Тандемная масс-спектрометрия	2	Диагностика хромосомных заболеваний
В	Определение TREC и KREC	3	Метод, определяющий патологические метаболиты
Г	Определение кариотипа	4	Обследование всех новорожденных

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

	16.	<p>Прочитайте текст и установите соответствие          Определите соответствие между врожденными иммунодефицитами и нарушенными звеньями иммунитета          К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца</p> <table border="1" data-bbox="504 263 1254 750"> <thead> <tr> <th>Объект</th> <th></th> <th>Характеристика</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>А</td> <td>ТКИН</td> <td>1 Агамма-глобулинемия</td> </tr> <tr> <td>Б</td> <td>Нарушение гуморального иммунитета</td> <td>2 Комбинированные ПИД, ассоциированные с синдромальными проявлениями</td> </tr> <tr> <td>В</td> <td>Средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь)</td> <td>3 Тяжелый комбинированный иммунодефицит</td> </tr> <tr> <td>Г</td> <td>Синдром Вискотта-Олдрича</td> <td>4 Аутовоспалительные заболевания</td> </tr> </tbody> </table> <p>Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:</p> <table border="1" data-bbox="504 790 1288 861"> <thead> <tr> <th>А</th> <th>Б</th> <th>В</th> <th>Г</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>	Объект		Характеристика	А	ТКИН	1 Агамма-глобулинемия	Б	Нарушение гуморального иммунитета	2 Комбинированные ПИД, ассоциированные с синдромальными проявлениями	В	Средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь)	3 Тяжелый комбинированный иммунодефицит	Г	Синдром Вискотта-Олдрича	4 Аутовоспалительные заболевания	А	Б	В	Г				
Объект		Характеристика																							
А	ТКИН	1 Агамма-глобулинемия																							
Б	Нарушение гуморального иммунитета	2 Комбинированные ПИД, ассоциированные с синдромальными проявлениями																							
В	Средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь)	3 Тяжелый комбинированный иммунодефицит																							
Г	Синдром Вискотта-Олдрича	4 Аутовоспалительные заболевания																							
А	Б	В	Г																						
	17.	<p>Прочитайте и установите последовательность          Определите последовательность мероприятий при диагностике ПИД</p> <p>А. Пациент с повышенной восприимчивостью к инфекционным заболеваниям          Б. Скрининговое обследование (ОАК, б/х крови, TREC и KREC)          В. Исключение ЛОР-патологии, персистирующих инфекций          Г. Повторное скрининговое обследование через месяц          Д. Углубленное иммунологическое обследование</p> <p>Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:</p> <table border="1" data-bbox="504 1300 1288 1372"> <thead> <tr> <th>А</th> <th>Б</th> <th>В</th> <th>Г</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>	А	Б	В	Г																			
А	Б	В	Г																						
	18.	Прочитайте и установите последовательность:																							

Определите последовательность мероприятий при диагностике ПИД

- А. Иммунофенотипирование лимфоцитов
- Б. Снижение менее 100 коп/10<sup>5</sup> лейкоцитов повторное определение
- В. Определение TREC и KREC в пятнах крови при скрининге
- Г. Флуоресцентная гибридизация (FISH-метод)

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

19.

Прочитайте текст и установите соответствие  
 Определите соответствие между методом обследования и его характеристикой  
 К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца

	<b>Объект</b>		<b>Характеристика</b>
А	Скрининговое обследование	1	Физикальный осмотр, исключение ЛОР-патологии, обследование на персистенцию инфекций
Б	Первичный осмотр частоболеющего пациента	2	Общий анализ крови, определение общего глобулина, TREC и KREC
В	Углубленное иммунологическое обследование	3	Флуоресцентная гибридизация (FISH-метод)
Г	Молекулярно-генетическое обследование	4	Определение всех иммуноглобулинов, количества Т-лимфоцитов

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

20.

Прочитайте текст и установите последовательность  
Определите последовательность диагностических мероприятий при болезни Гоше

- А. Пациент с спленомегалией/гепатомегалией и тромбоцитопенией
  - Б. Пункция костного мозга
  - В. Исключение онкологического/гематологического заболевания
  - Г. Определение активности фермента бета-гликозидазы
- Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

А	Б	В	Г

....

**Задания закрытого типа дополнительно**

1.

Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных  
Назовите изменения в общем анализе крови, нестораживающие в отношении первичного иммунодефицита

- А. Тромбоцитоз, лейкоцитоз, лимфоцитоз
- Б. Тромбоцитопения, анемия, нейтропения
- В. Лейкопения, нейтропения, тромбоцитопения
- Г. Анемия, нейтропения, лейкопения

Запишите выбранный ответ - букву:

2.

Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных  
Что не относится к клиническим проявлениям синдрома Вискотта-Олдрича?

- А. Тромбоцитопения
- Б. Гепатоспленомегалия
- В. Иммунодефицит
- Г. Экзема/атопический дерматит

Запишите выбранный ответ - букву:

3.

Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных  
Что не относится к проявлениям тяжелой комбинированной иммунной недостаточности?

- А. ЦМВИ/БЦЖ инфекция
- Б. Задержка физического развития



	<p><b>В.</b> Микроцефалия/телеангиоэктазии  <b>Г.</b> Пневмоцистная пневмония</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
4.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных  Клинические проявления первичных иммунодефицитов не включают:</p> <p><b>А.</b> Частые ОРВИ  <b>Б.</b> Аутоиммунные процессы  <b>В.</b> Онкологические процессы  <b>Г.</b> Оportunистические инфекции</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
5.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Для каких иммунодефицитов характерно поражение кожи:</p> <p><b>А.</b> Синдром Ниймегина  <b>Б.</b> Синдром Ди-джорджа  <b>В.</b> Синдром Вискотта-Олдрича  <b>Г.</b> Синдром Луи-Барр</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
6.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Клинические проявления синдрома Ниймегена включают все, кроме:</p> <p><b>А.</b> Грубые, крупные черты лица  <b>Б.</b> Задержка умственного развития, микроцефалия  <b>В.</b> Лицевые аномалии по типу «птичьего лица»  <b>Г.</b> Пятна «Кофе с молоком»</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
7.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Для каких иммунодефицитов характерна микроцефалия:</p> <p><b>А.</b> Синдром Ниймегина</p>

	<p><b>Б.</b> Синдром Ди-джорджа  <b>В.</b> Синдром Вискотта-Олдрича  <b>Г.</b> Синдром Луи-Барр</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
8.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Пациентка, д., 4 года. Около недели назад после переохлаждения появилась высокая температура, кашель, боли в горле. Лечилась самостоятельно, принимала сульфален, аспирин. Без эффекта, в связи с чем обратилась к врачу. В гемограмме: нв 42 г/л, лейкоц-<math>0,5 \cdot 10^9</math>/л, тр-<math>5 \cdot 10^9</math>/л, формулу подсчитать невозможно. Выберите следующий шаг обследования пациента:</p> <p><b>А.</b> цитологическое исследование костного мозга  <b>Б.</b> определение уровня витамина В12  <b>В.</b> определение антиэритроцитарных антител  <b>Г.</b> определение антител к нативной ДНК</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
9.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Наследственные трехростковые апластические анемии включают</p> <p><b>А.</b> анемия Фанкони  <b>Б.</b> врожденный дискератоз  <b>В.</b> анемия Даймонда- Блекфана  <b>Г.</b> анемия Эстрена –Дамешека</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
10.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Набор минимальных диагностических тестов при подозрении на апластическую анемию обязательно должен включать</p> <p><b>А.</b> гемограмма с определением ретикулоцитов  <b>Б.</b> миелограмма из 2-3 анатомически различных точек  <b>В.</b> пробу на ломкость хромосом  <b>Г.</b> все ответы верны</p>

	Запишите выбранный ответ - букву:
11.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>К наследственной апластической анемии относится:</p> <p><b>А.</b> анемия Фанкони <b>Б.</b> анемия Миньковского-Шоффара <b>В.</b> серповидно-клеточная анемия <b>Г.</b> талассемия</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
12.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>В миелограмме при анемии Фанкони выявляют угнетение</p> <p><b>А.</b> 3-х ростков одновременно <b>Б.</b> эритроидного ростка <b>В.</b> миелоидного ростка <b>Г.</b> мекариоцитарного ростка</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
13.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Карпальный тоннельный синдром в начальной стадии мукополисахаридоза II типа проявляется всем, кроме:</p> <p><b>А.</b> деформацией кисти по типу «обезьяньей лапы»; <b>Б.</b> онемением пораженной кисти; <b>В.</b> снижением чувствительности пальцев кисти; <b>Г.</b> трудностью выполнения тонких движений</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
14.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Карпальный тоннельный синдром при мукополисахаридозе II типа начинает проявляться в возрасте с:</p> <p><b>А.</b> 1-го года;</p>

	<p>Б. 16-ти лет; В. 2-х лет; Г. 3 до 10-ти лет</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
15.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Основными клиническими проявлениями при мукополисахаридозе II типа являются все, кроме:</p> <p>А. грубые черты лица; Б. задержка в росте; В. отек нижних конечностей; Г. тугоподвижность суставов.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
16.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Полисомнография при мукополисахаридозе проводится для</p> <p>А. выявления энцефалопатии сосудов головного мозга; Б. диагностики обструктивного апноэ; В. исследования эффективности действия лекарственных препаратов; Г. своевременной диагностики эпилепсии.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
17.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Поражение кожи при мукополисахаридозе характеризуется:</p> <p>А. долгим процессом заживления язв; Б. наличием глубоких пустул или фурункулов; В. повышенной пигментацией; Г. узелково-папулезным поражением</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>

	18.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Поражение печени с раннего возраста при мукополисахаридозе проявляется в виде синдрома:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. гепаторенального;</li><li>Б. гепатоспленомегалии;</li><li>В. печеночно-легочного;</li><li>Г. печеночной энцефалопатии.</li></ul> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	19.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При молекулярно-генетическом исследовании при мукополисахаридозе II типа выявляются мутации в гене(ах):</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. GALNS и GBS;</li><li>Б. IDS</li><li>В. IDUA;</li><li>Г. SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS.</li></ul> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	20.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При мукополисахаридозе отмечается деформация кисти по типу:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. когтистой лапы</li><li>Б. ластовидной кисти;</li><li>В. обезьяньей кисти;</li><li>Г. тюленьей лапы.</li></ul> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	21.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При мукополисахаридозе II типа со стороны сердечно-сосудистой системы наиболее часто наблюдаются:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. ишемическая болезнь сердца;</li><li>Б. кардиомиопатия;</li><li>В. клапанные пороки</li><li>Г. миокардит.</li></ul>

	Запишите выбранный ответ - букву:
22.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При мукополисахаридозе II типа со стороны сердечно-сосудистой системы отмечается поражение всего, кроме:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. аортального клапана;</li><li>Б. евстахиевой заслонки;</li><li>В. клапана легочной артерии;</li><li>Г. митрального клапана</li></ul> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
23.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При мукополисахаридозе II типа со стороны центральной нервной системы могут наблюдаться все проявления, кроме:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. задержка психомоторного и речевого развития</li><li>Б. микроцефалия</li><li>В. судороги</li><li>Г. тяжелая умственная отсталость</li></ul> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
24.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Резкое отставание в росте при мукополисахаридозе II типа наблюдается после:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. первого года жизни;</li><li>Б. первого месяца жизни;</li><li>В. седьмого года жизни;</li><li>Г. шести месяцев жизни.</li></ul> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
25.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>С возрастом волосы при мукополисахаридозе приобретают вид:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. жесткими, прямыми и светлыми (цвет соломы)</li></ul>

	<p>Б. курчавыми и темными (цвет смолы); В. мягкими, прямыми и имеют ярко-рыжий цвет; Г. редкими и теряют цвет.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
26.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Со стороны желудочно-кишечного тракта при мукополисахаридозе наблюдаются все, кроме:</p> <p>А. гипертрофия миндалин Б. изжога; В. макроглоссия Г. ограничение объема движения нижней челюсти</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
27.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Клинический признак, встречающийся при всех трех типах мукополисахаридоза I типа</p> <p>А. грубые черты лица; Б. низкорослость; В. помутнение роговицы Г. тугоподвижность суставов</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
28.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При мукополисахаридозе I типа в моче определяется</p> <p>А. повышенный уровень гепарансульфата Б. повышенный уровень дерматансульфата В. пониженный уровень гепарансульфата; Г. пониженный уровень дерматансульфата</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>

	29.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При проведении общей анестезии у больных с мукополисахаридозом необходимо помнить</p> <p>А. о выраженной гипертрофии аденоидов и миндалин Б. о высоком риске возникновения нарушений ритма сердца; В. о высоком риске компрессии спинного мозга Г. о высоком риске поражении печени и почек.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	30.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При манифесте болезни Помпе с поздним началом в детском возрасте, но после первого года жизни обнаруживается</p> <p>А. гидроцефальный синдром; Б. гипертензионный синдром; В. миопатический синдром Г. синдром минимальной мозговой дисфункции.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	31.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При манифесте болезни Помпе с поздним началом в детском возрасте, но после первого года жизни обнаруживаются</p> <p>А. задержка формирования двигательных навыков Б. миопатический синдром В. снижение слуха; Г. умеренная органомегалия</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	32.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При неврологическом осмотре ребенка обнаруживают выраженную задержку физического развития, связанного с болезнью Помпе, в виде нарушения формирования моторных навыков</p> <p>А. беспорядочные движения руками и ногами;</p>



	<p>Б. не держит голову В. не переворачивается самостоятельно Г. парастезии.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
33.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При осмотре младенцев первых месяцев жизни необходимо обратить внимание на основные физикальные проявления болезни Помпе</p> <p>А. уменьшения или увеличения окружности головы Б. симптомокомплекса «вялого ребенка» В. слабость мышц передней стенки живота; Г. формирование грыж.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
34.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Прогрессирование болезни Помпе приводит к нарушениям дыхания, перечисленным, кроме</p> <p>А. аспирационной пневмонии Б. ночных гиповентиляций В. приступообразного кашля по ночам; Г. частых простудных заболеваний</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
35.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Характерный вид ребенка при младенческой болезни Помпе</p> <p>А. мимика в норме; Б. мимика ослаблена В. плоский затылок; Г. полость рта заполнена увеличенным языком (у 1/3 младенцев)</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>

	36.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При болезни Помпе (гликогеноз II типа) уровень глюкозы в крови натошак:</p> <p>А. нормален  Б. понижен;  В. колебания уровня</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	37.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>«Золотым стандартом» определения дефицита активности фермента при болезни Помпе является</p> <p>А. анализ дуоденального содержимого на количество панкреатических ферментов;  Б. анализ кала;  В. общий биохимический анализ;  Г. определение активности по сухому пятну крови</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	38.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Для болезни Гирке (гликогеноз I типа) характерно все, кроме:</p> <p>А. «кукольное лицо»;  Б. гипогликемия;  В. мышечная слабость;  Г. отсутствие гепатоспленомегалии.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	39.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>В результате слабости диафрагмы и межреберных мышц при манифесте болезни Помпе с поздним началом в детском возрасте чаще развивается</p> <p>А. дыхательная недостаточность;  Б. печеночная недостаточность;</p>

	<p><b>В.</b> почечная недостаточность; <b>Г.</b> сердечная недостаточность. Запишите выбранный ответ - букву:</p>
40.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Деформация грудной клетки при младенческой болезни Помпе формируется по типу</p> <p>А. «груди сапожника»; Б. «сердечного горба»; В. плоская; Г. рахитическая.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
41.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Для детей старшего возраста характерны следующие жалобы и анамнестические события при болезни Помпе</p> <p>А. брюшной тип дыхания; Б. задержка психомоторного развития; В. задержка физического развития Г. трудности при подъеме по лестнице.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
42.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Для подростков и взрослых характерны жалобы и анамнестические события при болезни Помпе, кроме</p> <p>А. атрофия мышц; Б. одышка; В. утомляемость; Г. утренняя головная боль.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
43.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p>

		<p>Для подтверждения диагноза болезни Помпе рекомендуется</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. инструментальная диагностика;</li><li>Б. неврологический осмотр;</li><li>В. проведение ДНК диагностики заболевания;</li><li>Г. проведение лапароскопии.</li></ul> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	44.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Наиболее благоприятное течение имеет следующий тип болезни Гоше:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. I тип – ненейропатический (самый частый);</li><li>Б. II тип – инфантильный или острый нейропатический;</li><li>В. III тип – подострый нейропатический;</li><li>Г. при болезни Гоше не выделяют типов</li></ul> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	45.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>К клиническим проявлениям болезни Гоше I типа относятся все, кроме:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. “Костные кризы”;</li><li>Б. Гепатоспленомегалия;</li><li>В. Анемия;</li><li>Г. Когнитивные нарушения;</li></ul> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	46.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Дифференциальную диагностику болезни Гоше I типа следует проводить с:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>А. остеомиелитом;</li><li>Б. иммунной тромбоцитопенией</li><li>В. острым лимфобластным лейкозом</li></ul>

	<p>Г. со всеми вышеперечисленными состояниями; Запишите выбранный ответ - букву:</p>
47.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Болезнь Фабри обусловлена нарушением метаболизма: А. альфа-галактозидазы А Б. тирозинаминотрансферазы В. альфа-L-идуронидазы Г. лактазы</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
48.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При эхокардиографии у пациентов с болезнью Фабри регистрируют: А. дисфункция митрального и аортального клапанов, пролапс митрального клапана, утолщение межжелудочковой перегородки Б. расширение корня аорты, нарушение сердечной проводимости, утолщение внутренней и средней оболочки общей сонной артерии В. утолщение межжелудочковой перегородки, стеноз митрального клапана Г. увеличение размеров левого желудочка</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
49.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Первые симптомы при болезни Фабри: А. сердечная недостаточность Б. дыхательная недостаточность В. боль в конечностях по типу «носков и перчаток» Г. почечная недостаточность</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>

	50.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Кожные изменения при болезни Фабри:</p> <p>А. псориаз Б. ангиокеротомы В. везикулы Г. шелушение</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	51.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Поздние осложнения болезни Фабри:</p> <p>А. прогрессирующее снижение слуха Б. нарушение сердечной проводимости В. обструкция дыхательных путей Г. снижение интеллекта</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	52.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Офтальмологические нарушения при болезни Фабри:</p> <p>А. «кристалловидное» помутнение хрусталика Б. пигментная атрофия зрительного нерва В. офтальмоплегия Г. «мутовчатое» помутнение раговицы</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	53.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Клиническими проявлениями болезни Фабри могут быть:</p> <p>А..боль в сердце, чувство нехватки воздуха, слабость Б. гипогидроз, снижение толерантности к жаре/холоду, акропарестезии В. боли в пояснице, болезненное мочеиспускание Г. одышка, цианоз кожных покровов</p>

	Запишите выбранный ответ - букву:
54.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Неврологические симптомы при болезни Гоше проявляются в виде всего перечисленного, кроме:</p> <p>А. атаксии Б. глагодвигательной апраксии или сходящегося косоглазия В. нарушения чувствительности Г. паралича лицевого нерва.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
55.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Лабораторная диагностика болезни Гоше включает все, кроме:</p> <p>А. биохимическое исследование крови Б. биохимическое исследование мочи; В. морфологическое исследование костного мозга Г. общий анализ крови</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
56.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Клинический симптомокомплекс болезни Гоше II типа включает признаки поражения, кроме:</p> <p>А. внутренних органов (гепатоспленомегалия) Б. тромбоцитопении; В. мочевыделительной системы; Г. нервной системы</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
57.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Для диагностики поражения костей при болезни Гоше используют все кроме:</p> <p>А. УЗИ; Б. денситометрию</p>

	<p>В. магнитно-резонансную томографию (МРТ) Г. рентгенограмму костей</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
58.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Изменения костной ткани при болезни Гоше на рентгенограмме костей могут быть представлены всем, кроме:</p> <p>А. диффузным остеопорозом Б. наличием кальцификатов; В. очагами остеолизиса, остеосклероза и остеонекроза Г. характерной колбообразной деформацией дистальных отделов бедренных и проксимальных отделов большеберцовых костей (колбы Эрленмейера)</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
59.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>В клиническом анализе крови больных с болезнью Гоше выявляют все, кроме:</p> <p>А. анемию (как проявления гиперспленизма) Б. лейкопению В. тромбоцитопению Г. эозинофилию.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
60.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных.</p> <p>Пренатальная диагностика при риске рождения ребенка с болезнью Гоше проводится молекулярно-генетическими или биохимическими методами, путем исследования ДНК, выделенной из, кроме:</p> <p>А. биоптата ворсин хориона на 9-11-й неделе беременности Б. клеток амниотической жидкости В. плодной крови на 20-22-й неделе беременности Г. слюны беременной женщины.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>



	61.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных.</p> <p>Для подростков и взрослых характерны жалобы и анамнестические события при болезни Помпе все, кроме</p> <p>А. атрофия мышц Б. нарушение ритма дыхания, одышка; В. утомляемость Г. утренняя головная боль</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	62.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных.</p> <p>Для подтверждения диагноза болезни Помпе рекомендуется</p> <p>А. инструментальная диагностика; Б. неврологический осмотр; В. проведение ДНК диагностики заболевания Г. проведение лапароскопии.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	63.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных.</p> <p>Младенческая (инфантильная) болезнь Помпе характеризуется</p> <p>А. легким течением и постепенным развитием полиорганной патологии; Б. медленным развитием полиорганной патологии; В. тяжелым прогрессирующим течением и быстрым развитием полиорганной патологии Г. тяжелым прогрессирующим течением, без развития полиорганной патологии</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	64.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных.</p> <p>Оптимальным лабораторно-диагностическим исследованием при болезни Помпе является определение активности кислой альфа-глюкозидазы в</p> <p>А. мазке из носоглотки; Б. образцах гистологического исследования;</p>

	<p>В. пятнах высушенной крови Г. слюне.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву:</p>
	<b>Задания открытого типа с развернутым ответом</b>
1.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Анемия Эванса-Фишера, этиология, клинические проявления
2.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Врожденная апластическая анемия Фанкони, этиология, патогенез, гематологические и фенотипические проявления
3.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Красноклеточная апластическая анемия Блекфана-Даймонда, этиология, патогенез, клинические и гематологические проявления
4.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Редкие формы тромбоцитопений у детей: ТАР-синдром, синдром Вискотта-Олдрича, клинические проявления, диагностика
5.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Настороженность врача-педиатра в отношении ПИДС, дифференциальная диагностика.
6.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Современные методы диагностики ПИДС: морфологические, цитохимические, молекулярно-генетические. Лабораторная диагностика врожденных иммунодефицитов. Скрининговые тесты (ТРЕК/КРЕК).
7.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Синдром Ди-Джорджа, этиология, клинические проявления
8.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Синдром Ниймегена, этиология, клиника, диагностика.
9.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Основные методы диагностики мукополисахаридозов, метод «сухого пятна».
10.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Полиморфизм клинических проявлений при болезни Гурлера и синдроме Хантера, типичные проявления
11.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Ортопедические и неврологические проявления болезни Хантера. Синдром «когтистой лапы», «туннельный» синдром
12.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.

	Респираторные и кардиологические проявления МПС 1,2 типов у детей различных возрастов
13.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Болезнь Фабри, этиология, клиника
14.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Болезнь Тея-Сакса, этиология, клиника, диагностика
15.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Болезнь Нимпмана-Пика, этиология, патогенез, клиника, диагностика.
16.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Болезнь Гоше, этиология, клинические проявления, гематологические проявления
17.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Лейциноз (болезнь кленового сиропа), клинические проявления.
18.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Лейциноз, диагностика
19.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Фенилкетонурия, клинические проявления. Роль неонатального скрининга в выявлении ФКУ.
20.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Тирозинемия, этиология, клинические проявления, методы диагностики
21.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Гликогенозы: галактоземия, этиология, клинические проявления, диагностика
22.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Гликогенозы: болезнь Помпе, этиология, клинические проявления, диагностика
23.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Болезнь Помпе, диагностика
24.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Гликогенозы: болезнь Гирке, этиология, клинические проявления, диагностика
25.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Спинальная мышечная амиотрофия Верднига-Гофмана, клинические проявления.
26.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Несовершенный остеогенез, тактика педиатра в родильном доме и на последующих этапах.
27.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Булезный эпидермолиз, этиология, клиника
28.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Буллезный эпидермолиз, диагностика
...	<b>Задания открытого типа (дополнительно)</b>
1.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Пациент Н. (2 года 2 мес). Жалобы родителей на утрату ребенком двигательных и психо-речевых

	<p>навыков, снижение слуха и зрения, затруднение носового дыхания. Анамнез жизни и заболевания: Ребенок от III беременности, протекавшей на фоне анемии, во второй половине беременности мать перенесла ОРВИ.</p> <p>Роды срочные, стремительные. Оценка по Апгар 7/8 баллов. Вес при рождении 4000г, длина тела 53 см, окр. головы 36 см, окр. груди 34 см. Выписан из родильного дома на 6 сутки с диагнозом: Водянка правого яичка. Правосторонняя пахово-мошоночная грыжа.</p> <p>В периоде новорожденности перенес гнойный двухсторонний отит, острый бронхит с обструкцией. Голову держит с 2 месяцев. Переворачивается с 5 месяцев, зубы с 8 месяцев. С 6 месяцев стала заметна деформация позвоночника (грудной и поясничнокрестцовый кифоз), увеличение размера головы, тугоподвижность тазобедренных и коленных суставов. По данным МРТ (11 мес) – аномалия развития позвоночника, врожденный патологический кифоз ниже-грудного и поясничного отдела, тело L I - клиновидной формы. В 11 мес – осмотрен генетиком, диагноз: синдром системной дисплазии соединительной ткани с выраженным поражением костной ткани. К году появилось помутнение роговицы, начал ходить, но в полуприседе. К 2 годам – тугоподвижность мелких суставов кистей рук и изменение черт лица по типу «гаргоилизма».</p> <p>Поставьте предварительный диагноз Какие дополнительные методы диагностики необходимы</p>
2.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>Девочка 7 лет, поступила с жалобами на повышение температуры, боли в левой ноге, синяки на коже, недомогание. Больна 2 недели. Состояние тяжелое, отстает в физическом развитии, в контакт вступает с трудом. Микрофтальмия, микроцефалия. Большой палец правой кисти в виде крючка, отсутствует первая метакarpальная кость левой кисти. Выраженная бледность кожи и видимых слизистых оболочек. На спине, животе пигментация кожи. При осмотре левого бедра патологии нет. Периферические лимфоузлы не увеличены.</p> <p>Дыхание везикулярное, хрипов нет, тоны сердца ритмичные, ЧСС 120 в минуту, короткий систолический шум на верхушке. Печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Общий анализ крови:</p> <p>эритроциты <math>2,1 \times 10^{12}/л</math>, Нв= 68 г/л, ЦП= 1,0, лейкоциты <math>2,3 \times 10^9/л</math>, п/я 2%, с/я=14%, л=80%, м=4%, тромбоциты=<math>12 \times 10^9/л</math>, ретикулоциты=2%, СОЭ =36 мм/ч.</p> <p>1.Поставьте предварительный диагноз</p>
3.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>Родители шестимесячной девочки обратились к врачу с жалобами на задержку моторного и физического развития. Ребенок не держит голову, не переворачивается, не хватает и не удерживает игрушки. Прибавка массы тела со второго месяца жизни ниже возрастной нормы, за последний месяц девочка в массе не прибавила. Мать связывает это с вялым сосанием груди и частыми срыгиваниями. Слабый крик при плаче. Из анамнеза известно, что девочка родилась доношенной, по шкале Апгар оценена на 8\9 баллов, с рождения на грудном вскармливании, вводятся прикормы. Ребенок вакцинирован по возрасту. Сами родители здоровы.</p> <p>При осмотре выявлены: гипотрофия I ст, бледные кожные покровы с легкой мраморностью, выраженная</p>

	<p>диффузная гипотония, активные движения только в пальцах рук и ног. Сухожильные рефлексы отсутствуют. На осмотр девочка реагирует положительно, улыбается, гулит.</p> <p>Какое заболевание может заподозрить врач?</p> <p>Чем подтвердить заболевание?</p>
4.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>Мальчику 1 год. От первой беременности, роды срочные, масса тела при рождении 3100 грамм. С первого месяца жизни отмечались проявления дерматита, с двухмесячного возраста тромбоцитопения, гепатоспленомегалия; с 6 месяцев отек Квинке, детская экзема, в 8 месяцев рецидивирующий отек Квинке, стафилококковый энтероколит в тяжелой форме. В общем анализе крови: лейкоциты = <math>9,0 \times 10^9/\text{л}</math>, тромбоциты = <math>12,0 \times 10^9/\text{л}</math>. В иммунограмме: Т-лимфоциты = <math>2,5 \times 10^9/\text{л}</math>, В-лимфоциты = <math>0,3 \times 10^9/\text{л}</math>, IgG = 12,4 г/л, IgM = 0,6 г/л, IgA = 1,7 г/л, IgE 1847 МЕ/мл, ЦИК 186ед.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Поставьте предварительный диагноз.</li> <li>2. Какие исследования необходимо выполнить для подтверждения диагноза?</li> </ol>
5.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>К участковому педиатру обратилась мама с ребенком 6 мес. с жалобами на кожные высыпания в течение недели и судорожные приступы, появившиеся дважды за последние сутки. Кожные высыпания мать связывает с употреблением в пищу красного яблока. Анамнез: ребенок родился здоровым (от 1-й физиологичной беременности, срочных родов, с массой тела 3000 г) и до последнего времени развивался нормально. У ребенка светлая кожа и волосы, глаза голубые. На коже лица и ягодиц имеются экзематозные высыпания. От ребенка исходит неприятный “мышинный” запах.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Поставьте предварительный диагноз.</li> <li>2. Какие исследования необходимо выполнить для подтверждения диагноза?</li> </ol>
6.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>В стационар поступил мальчик 2-х месяцев. Родители молодые, ребенок от 4-й беременности (на фоне токсикоза и угрозой прерывания), 4-х срочных родов (первые 3 ребенка умерли в периоде новорожденности от диспепсии, причина которой не установлена), масса при рождении ниже возрастной нормы. С рождения на грудном вскармливании. В возрасте 4-х суток появилась желтуха, с 20-дневного возраста - диспепсические расстройства (частый жидкий стул зеленоватого цвета, рвота.) Ребенок начал терять в массе. Желтушное окрашивание кожи сохраняется. Осмотр: состояние тяжелое, масса тела не соответствует норме. Подкожно-жировой слой отсутствует на животе, груди, резко истончен на конечностях, сохранен на лице, кожа бледная, с желтовато-сероватым оттенком, сухая, легко собирается в складки. Рот яркий, большой, в углах рта трещины («рот воробья»). Тurgор тканей и мышечный тонус снижены. Аппетит отсутствует. Ребенок раздражителен, сон беспокойный. Живот вздут, печень +4 см из-под реберного края, плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул со скудными каловыми массами, зеленого цвета. В анализе крови гипохромная, гипорегенераторная анемия. Посев кала на патогенную флору: отрицательный. Анализ мочи на галактозу: в моче</p>

	<p>обнаружено большое количество галактозы.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Поставьте предварительный диагноз.</li> <li>2. Какие исследования необходимо выполнить для подтверждения диагноза?</li> </ol>
7.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>В детское отделение поступил ребенок на 4-м месяце жизни. Роды 1, срочные, вес при рождении 3200 грамм, рост 51 см. С возраста 1,5 месяцев ребенок начал хуже сосать, за 3 месяца прибавил 600 грамм. При поступлении в стационар жалобы на снижение аппетита, периодическую рвоту, вялость, адинамию, приступы удушья. Объективно: масса тела снижена, вес 4050 грамм, рост 55 см, кожа цианотичная, отеки, увеличение языка. Аускультативно: тахикардия, систолический шум на верхушке. Перкуторно: увеличены границы сердца. На ЭКГ выраженные признаки диффузных изменений миокарда, укорочение PR. В моче определяется белок, ацетон. Выявлено большое количество гликогена в лейкоцитах.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Поставьте предварительный диагноз.</li> <li>2. С какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальную диагностику?</li> </ol>
8.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>Ребенок Н., 7 месяцев поступил в стационар с жалобами на плохую прибавку в весе, увеличение размеров живота. Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности, на фоне токсикоза 1-й половины, срочных родов, с массой тела 3200 г, длиной 50 см, закричала сразу. Период новорожденности протекал без особенностей. На грудном вскармливании до 7 месяцев. Аппетит удовлетворительный, иногда срыгивала, стул нормальный. Временами отмечалась вялость и повышенная потливость ребенка, особенно по утрам. Был однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей. Осмотр: масса тела ниже нормы, вес 6700 грамм. Обращает на себя внимание «кукольное лицо», короткая шея, выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа обычной окраски, венозная сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. Границы сердца: правая - по правому краю грудины, левая - на 0,5 см влево от сосковой линии. Тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 120 ударов в мин. Печень выступает на 10 см, плотная, селезенка не пальпируется. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту. Гипогликемия. УЗИ печени: увеличение всех отделов печени, больше правых, повышение эхогенности паренхимы.</p> <p>Поставьте предварительный диагноз</p> <p>С какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальную диагностику?</p>
9.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>Больная Сабина Д., 1993 года рождения, впервые поступила в гематологическое отделение Научного центра здоровья детей в феврале 2001 г. При поступлении: печень до +6 см из-под края правой реберной дуги, селезенка — нижний полюс у входа в малый таз. В клиническом анализе крови: гемоглобин (Hb) 103 г/л, тромбоциты 74x10<sup>9</sup>/л. Проведена пункция костного мозга. В миелограмме выявлено большое количество крупных «пенистых» клеток. В Медико-генетическом научном центре проведено исследование активности лизосомных ферментов: снижение -D-глюкозидазы до 1,6 нМ/мг в час (норма 4,7–19); резкое повышение активности хитотриозидазы до 14 575 нМ/мг в час (норма 4,5–198)</p>

	О каком заболевании можно думать?
10.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>Пациент Д., возраст 14 лет, поступил с жалобами на боли в стопах. Беременность и роды у матери пациента протекали физиологически; развитие ребенка до начала болезни соответствовало возрасту. Дебют заболевания отмечался в возрасте 10 лет, когда после физической нагрузки у мальчика впервые появились боли в ногах. Боли имели нейропатический характер (интенсивные, жгучие, с локализацией на тыльной поверхности стоп). В дальнейшем боли в конечностях стали возникать без провоцирующих факторов; увеличились по интенсивности, частоте, продолжительности; распространились на верхние конечности; купировались только на фоне приема нестероидных противовоспалительных средств. Также отмечались периодические подъемы температуры тела, сопровождающие боли в конечностях, снижение фона настроения, повышенная тревожность.</p> <p>Офтальмоскопия: дистрофические изменения роговицы. Биохимический анализ мочи: микропротеинурия. Данные энзимодиагностики: снижение активности альфа-D-галактозидазы в крови. Данные молекулярно-генетического исследования (произведено в лаборатории молекулярно-генетической диагностики НИЦЗД): обнаружена мутация с.1163 T&gt;A в экзоне 7 гена GLA у пациента и его матери.</p> <p>О каком заболевании можно думать?</p>
11.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>В клинику поступил мальчик 1 года с жалобами на многократную рвоту, снижение аппетита, кашель, повышение температуры до 38,7 градусов. Из анамнеза заболевания: ребенок заболел в 6 мес., когда впервые появилась рвота, отказ от приема пищи, кожный покров желтушной окраски, наблюдалось отставание в нервно-психическом развитии, отмечалось снижение слуха и зрения. Объективно: состояние ребенка средней тяжести, сознание ясное, поведение адекватное, гипотрофия. Кожа кофейно-желтой окраски, живот резко увеличен в размерах. Аускультативно: в легких выслушиваются влажные хрипы. При пальпации живота: печень резко увеличена, нижний край печени пальпируется в правой паховой области, резко увеличена селезенка. В биохимическом анализе крови: повышенное содержание сфингомиелина в плазме крови. Микроскопия красной крови: зернистые клетки Пика. Окулист: симптом «вишневой косточки».</p> <p>1 Какие клинические проявления заболевания ребенка позволяют исключить врожденный гипотиреоз?</p> <p>О каком заболевании можно думать?</p>
12.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>На прием к педиатру обратилась мать мальчика 3-х лет с жалобами на частые инфекционные заболевания с раннего возраста. В возрасте 1 месяца ребенок перенес ОРВИ с гнойным конъюнктивитом, с 5 месяцев было 8 эпизодов отитов с гноетечением. В 8 месяцев — баланопостит. С 2 лет эпизоды распространенной язвенной формы пиодермии, рецидивирующие бронхиты с длительным кашлем и слизисто-гнойной мокротой. Из анамнеза: ребенок родился доношенным в удовлетворительном состоянии. Моторное развитие с небольшой задержкой. Психо-речевое развитие по возрасту. Ребенок не привит (в связи с отказом матери).</p> <p>При осмотре — физическое развитие ниже среднего. Кожные покровы бледные с элементами пустулезной сыпи в области туловища и конечностей. При осмотре слизистой полости рта на внутренней поверхности щек и в</p>

	<p>области мягкого неба определяются дефекты слизистой с белым творожистым налетом.          Какие клинические проявления заболевания ребенка позволяют исключить врожденный гипотиреоз?          О каком заболевании можно думать?</p>
13.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.          К эндокринологу с подозрением на врожденный гипотиреоз направлен ребенок 2 лет в связи с резким отставанием в нервно-психическом развитии и изменениями внешнего вида: широкая переносица, узкие глазные щели. Кроме того, отмечаются отечность подкожной жировой клетчатки, макроглоссия, низкий голос, гепатомегалия, пупочная грыжа, запор. Из анамнеза выяснено, что ребенок от первой беременности, роды в срок, без патологии, период новорожденности без патологии. До года развивался нормально, перенес острый средний отит 3 раза, острый бронхит 2 раза. С 11 мес мама отмечает, что ребенок перестал ходить, держась за опору, в год перестал вставать и говорить произносимые ранее слова, выявлена пупочная грыжа, в 1,5 года перестал сидеть, появился запор. Также постепенно менялся внешний вид.          Какие клинические проявления заболевания ребенка позволяют исключить врожденный гипотиреоз?          О каком заболевании можно думать?</p>
14.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.          Ребенок А., 3 дня жизни, поступила в отделение патологии новорожденных с клиникой геморрагического синдрома, патологией конечностей.          Ребенок от 1 беременности, протекала нормально, роды 1, срочные, Оценка по шкале APGAR 5/7 баллов.          Состояние при рождении: масса=3100г, рост=53 см, окружность головы = 36,5 см, окружность груди =35 см.          Прикладывание к груди на первые сутки. При рождении аплазия лучевых костей, первые пальцы в положении метакарпальной флексии. Запястье обращено в сторону большого пальца. Отмечалась кровоточивость из пупочной ранки. В анализе крови: тромбоцитопения до <math>36 \times 10^9/\text{л}</math>, анемия. В анализе мочи: гематурия.          О каком заболевании можно думать?          Какое обследование необходимо провести для подтверждения диагноза?</p>
15.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.          В стационар поступил мальчик 2-х месяцев. Родители молодые, ребенок от 4-й беременности (на фоне токсикоза и угрозой прерывания), 4-х срочных родов (первые 3 ребенка умерли в периоде новорожденности от диспепсии, причина которой не установлена), масса при рождении ниже возрастной нормы. С рождения на грудном вскармливании. В возрасте 4-х суток появилась желтуха, с 20-дневного возраста - диспепсические расстройства (частый жидкий стул зеленоватого цвета, рвота.) Ребенок начал терять в массе. Желтушное окрашивание кожи сохраняется. Осмотр: состояние тяжелое, масса тела не соответствует норме. Подкожно-жировой слой отсутствует на животе, груди, резко истончен на конечностях, сохранен на лице, кожа бледная, с желтовато-сероватым оттенком, сухая, легко собирается в складки. Рот яркий, большой, в углах рта трещины («рот воробья»). Тurgор тканей и мышечный тонус снижены. Аппетит отсутствует. Ребенок раздражителен, сон беспокойный. Живот вздут, печень +4 см из-под реберного края, плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул со скудными каловыми массами, зеленого цвета. В анализе крови гипохромная,</p>



	<p>гипорегенераторная анемия. Посев кала на патогенную флору: отрицательный. Анализ мочи на галактозу: в моче обнаружено большое количество галактозы.</p> <p>О каком заболевании можно думать?</p> <p>Какое обследование необходимо провести для подтверждения диагноза?</p>
16.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>Мальчик, 3 года, поступил в отделение для верификации диагноза. Из анамнеза известно, что с 8-месячного возраста у ребенка появились носовые кровотечения. В возрасте 1 года проведен анализ крови - выявлено снижение уровня тромбоцитов до <math>86 \times 10^9/\text{л}</math> (86 тыс/мкл). Был обследован на предмет цитомегаловирусной инфекции, выявлены иммуноглобулины М, G к цитомегаловирусу, ПЦР цитомегаловируса не проводилась. Получал противовирусные препараты, иммуномодуляторы без значимого эффекта. В 1,5 года перенес гнойный отит, в 2 года 8 мес - энтероколит. При осмотре обращают на себя внимание петехиальные высыпания в области голени, в остальном соматический статус без особенностей. При сборе анамнеза получена информация: у прабабушки по материнской линии умер сын в возрасте 8 мес (причина смерти неизвестна), у бабушки мальчика умерло 2 сына (в возрасте 5 мес от сепсиса, в возрасте 7 мес - от кровоизлияния в головной мозг).</p> <p>При введении прикорма у данного пациента отмечались явления тяжелого дерматита.</p> <p>О каком заболевании можно думать?</p> <p>Какое обследование необходимо провести для подтверждения диагноза?</p>
17.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>Мальчик, 12 лет, поступил в отделение клинической иммунологии с целью верификации диагноза. Из анамнеза известно, что с 1 года 2 мес неоднократно перенес гнойные инфекции ЛОР-органов (отиты, синуситы) и дыхательных путей (бронхиты, пневмонии). Все эпизоды инфекционных заболеваний требовали назначения антибактериальной терапии. В среднем в год отмечается 2-3 эпизода инфекций ЛОР-органов, 3-4 эпизода бронхита. За 12 лет жизни перенес 4 пневмонии. В настоящее время отмечается фебрилитет в течение 7 дней - 1-2 подъема в сутки. При осмотре выявлены: задержка физического развития, микроцефалия, лицевые стигмы (птичье лицо, большие уши, длинный нос), характерологические особенности (инфантилизм). Со слов мамы, учится плохо. На коже пятна "кофе с молоком". Пальпируются надключичные, подключичные, шейные лимфатические узлы до 1,0 см в диаметре, правый подмышечный лимфатический узел до 2,0 см в диаметре. Носовое дыхание затруднено, отделяемое гнойного характера. Печень, селезенка не увеличены. При обследовании выявлено: анемия I степени, повышение СОЭ до 38 мм/ч, снижение уровня иммуноглобулинов А, G, М. По данным осмотра оториноларинголога имеет место течение гнойного гайморита. Получена информация, что мама находится на 11-й неделе беременности.</p> <p>1. Какие лечебно-диагностические мероприятия должен провести врач в срочном порядке?</p> <p>2. Каков прогноз при данном заболевании?</p>
18.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>Родители 3-летнего мальчика доставили его в отделение неотложной помощи. С их слов, ребенок играл со своей</p>

	<p>сестрой и упал с дивана. После падения он не смог встать на правую ногу из-за сильной боли.  Из анамнеза: ребенок родился в срок, доношенным. При рождении произошел перелом правой ключицы. Родители рассказали, что полгода назад у ребенка был перелом обеих костей правого предплечья после падения на детской площадке.  При осмотре: физическое развитие среднее, гармоничное. Лицевых дизморфий не выявлено. Склеры голубого цвета.  Отклонений в общем анализе крови и биохимическом анализе с исследованием микроэлементов не выявлено. По результатам рентгенограммы подтвержден перелом правой большеберцовой кости. Отмечена небольшая остеопения.  Какое заболевание может заподозрить врач?  2.Какие исследования необходимо провести для подтверждения диагноза?</p>
19.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.  Мальчик 8 мес. Родители обратились к врачу с жалобами на отставание ребенка в психомоторном развитии. Из анамнеза известно, что ребенок родился в срок от нормально протекавшей беременности, с массой тела 3500 г. Роды нормальные, период новорожденности протекал без особенностей. Первые месяцы жизни развивался нормально: следил за предметами, улыбался, хорошо удерживал голову, опирался на ножки, лежа на животе опирался на руки. В 4-4,5 мес. было замечено, что ребенок стал вздрагивать при внезапном звуке, перестал улыбаться, интересоваться игрушками, стал безразличным. На протяжении последующих трех месяцев утратил приобретенные ранее двигательные навыки. При осмотре в возрасте 8 мес.: телосложение правильное, удовлетворительного питания. Взгляд на предметах не фиксирует. Создается впечатление, что ребенок не видит. Самостоятельно не сидит, на ноги не опирается, движения в конечностях не координированные, размашистые. Мышечный тонус в конечностях равномерно снижен. Сухожильные рефлексы высокие, брюшные отсутствуют. Нарушений чувствительности нет  Ваш предварительный диагноз?  Какими исследованиями диагноз можно подтвердить?</p>
20.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.  Пациент К. (16 лет) с раннего детства отмечал болезненные ощущения и онемение в кончиках пальцев рук и ног, боли в животе, которые усиливались при физической нагрузке, повышение температуры тела при эмоционально значимой ситуации. Даже при небольшой физической нагрузке отмечал повышенную слабость и утомляемость. С 2005 года установлен хронический пиелонефрит с исходом в нефросклероз в терминальной стадии хронической почечной недостаточности. Уремия. Гемодиализ 3 раза в неделю. Большой низкорослый - 160 см, гиперстенического телосложения, бочкообразная грудная клетка. На кожных покровах ангиokerатомы в области пупка. Периферические лимфоузлы не увеличены. Суставы деформированы. Неврологический статус: низкий интеллектуальный уровень, внимание рассеяно. Не доводит глазные яблоки на 2 мм во все стороны. Сглажена левая носогубная складка, Сухожильные рефлексы оживлены, D=S. Положительный симптом Бабинского с двух сторон. В позе Ромберга устойчив. Вегетативная сфера: ангидроз. МРТ головного мозга: МР- картина</p>

		<p>множественных очагов демиелинизации в полушариях мозга, единичных мелких участков кистозно - глиозной перестройки вещества мозга в лобных и теменных долях, наружная нормотензивная гидроцефалия. Проведен генетический анализ методом автоматического секвенирования гена GLA. R227Q, описанная в базе данных патогенных мутаций.</p> <p>1. Ваш предварительный диагноз?          Какими исследованиями диагноз можно подтвердить?</p>																												
	21.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.</p> <p>Пациент М., 6 лет госпитализирован в детскую больницу с болью в левом бедре, которая усилилась за последние несколько месяцев до такой степени, что он не смог самостоятельно передвигаться.</p> <p>Из анамнеза стало известно, что ребенок в течение последнего года жалуется на периодически возникающие очень сильные боли в ногах, которые чаще возникают ночью. Травму и мать ребенка, и сам мальчик, отрицают. В течение последних 9 месяцев у ребенка частые носовые кровотечения.</p> <p>При физикальном обследовании выявлено физическое развитие среднее. Живот увеличен в объеме. При пальпации печень выступает на 2 см из-под края реберной дуги, селезенка на 5 см и имеет плотную консистенцию. Субфебрильная лихорадка. В общем анализе крови — тромбоцитопения, небольшой лейкоцитоз, эритроциты и гемоглобин в норме. При проведении компьютерной томографии с внутривенным контрастированием выявлен асептический некроз головки левой бедренной кости.</p> <p>Какое заболевание может заподозрить врач?          Какими исследованиями диагноз можно подтвердить?</p>																												
ПК-2 Способен назначить лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность		<b>Задания закрытого типа</b>																												
	1.	<p>Прочитайте текст и установите соответствие</p> <p>Определите соответствие между заболеванием и лечением при различных орфанных заболеваниях</p> <p>К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:</p> <table border="1" data-bbox="504 975 1216 1241"> <thead> <tr> <th></th> <th>Объект</th> <th></th> <th>Характеристика</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>А</td> <td>МПС 1 тип</td> <td>1</td> <td>ФЗТ, ГТСК</td> </tr> <tr> <td>Б</td> <td>Синдром Вискотта-Олдрича</td> <td>2</td> <td>ФЗТ</td> </tr> <tr> <td>В</td> <td>МПС 3 тип</td> <td>3</td> <td>ГТСК</td> </tr> <tr> <td>Г</td> <td>МПС 6 тип</td> <td>4</td> <td>Не имеет лечения</td> </tr> </tbody> </table> <p>Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:</p> <table border="1" data-bbox="504 1278 1227 1358"> <thead> <tr> <th>А</th> <th>Б</th> <th>В</th> <th>Г</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>		Объект		Характеристика	А	МПС 1 тип	1	ФЗТ, ГТСК	Б	Синдром Вискотта-Олдрича	2	ФЗТ	В	МПС 3 тип	3	ГТСК	Г	МПС 6 тип	4	Не имеет лечения	А	Б	В	Г				
	Объект		Характеристика																											
А	МПС 1 тип	1	ФЗТ, ГТСК																											
Б	Синдром Вискотта-Олдрича	2	ФЗТ																											
В	МПС 3 тип	3	ГТСК																											
Г	МПС 6 тип	4	Не имеет лечения																											
А	Б	В	Г																											
	2.	<p>Прочитайте текст и установите соответствие</p> <p>Определите соответствие между редким заболеванием и препаратом, применяемым при лечении каждого из них</p> <p>К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:</p>																												

	Объект		Характеристика
А	МПС 1 тип	1	Велаглуцераза
Б	Синдром Ниймегена	2	ФЗТ, ГТСК
В	Болезнь Гоше 1 типа	3	Не имеют лечения
Г	Болезнь Гоше 2 типа	4	ВВИГ

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

3.

Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие между лизосомальными болезнями накопления препаратом, применяемым для лечения каждого из них

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Болезнь Гоше 1 типа	1	Реплагал
Б	Болезнь Гоше 2 типа	2	Велаглуцераза
В	Болезнь Помпе	3	Не имеет лечения
Г	Болезнь Фабри	4	Майозам

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

4.

Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие между препаратом, применяемым для лечения и лизосомальными болезнями накопления

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Реплагал	1	МПС 1 типа
Б	Миглустан	2	Болезнь Помпе
В	Майозам	3	Нимана-Пика тип С
Г	Альдуразим	4	Болезнь фабри

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г
---	---	---	---

5.

Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие между лекарственным препаратом и путем его введения.

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Спинраза	1	Перорально
Б	Нитизинон	2	Внутривенно
В	Нутриген	3	Смесь для питания
Г	Альдуразим	4	Инtrateкально

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

6.

Прочитайте текст и установите соответствие.

Определите соответствие между заболеванием и типом лечения.

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Орфанное заболевание	1	Лечение не разработано
Б	Краснуха	2	Иммуносупрессоры, генноинженерные препараты
В	Системная красная волчанка	3	Ингаляционные глюкокортикостероиды
Г	Бронхиальная астма	4	Лечение, с применением редких, дорогих препаратов

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

7.

Прочитайте текст и установите соответствие.

Определите соответствие между характеристикой препарата и самим препаратом.

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Орфанное заболевание	1	Противовирусный препарат
Б	Грипп	2	Ферментозаместительный препарат
В	Врожденный иммунодефицит	3	Антибактериальный препарат
Г	Пневмония	4	Внутривенный иммуноглобулин

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

8.

Прочитайте текст и установите последовательность. Определите последовательность лечебных мероприятий при болезни Гоше

- А. Пациент с спленомегалией/гепатомегалией и тромбоцитопенией
- Б. Пункция костного мозга, исключение онкологического заболевания
- В. Определение активности фермента бета-гликозидазы/молекулярная генетика
- Г. Назначение препарата «Реплагал» пожизненно

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

А	Б	В	Г

9.

Прочитайте текст и установите последовательность. Определите последовательность лечебных мероприятий при фенилкетонурии

- А. Неонатальный скрининг, определение фенилаланина в крови
- Б. Повторное определение при уровне выше 120 нг/мкл
- В. Молекулярная генетика, выявление мутации
- Г. Перевод ребенка на смеси без фенилаланина

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

А	Б	В	Г

10.

Прочитайте текст и установите соответствие

Определите соответствие между заболеванием и ошибками при лечении данных заболеваний

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Болезнь Гоше	1	Препараты витамина Д
Б	СМА	2	Массаж

В	Болезнь Помпе	3	Местное лечение ангиокератом
Г	Болезнь Фабри	4	Удаление селезенки

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

11.

Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие между препаратом и его определением. К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Габриглобин	1	Ферментозаместительный препарат
Б	Ритуксимаб	2	Внутривенный иммуноглобулин
В	Велаглуцераза	3	Антибактериальный препарат
Г	Ванкомицин	4	Моноклональные антитела

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

12.

Прочитайте текст и установите последовательность. **Определите последовательность лечебных мероприятий при фенилкетонурии**

- А. Часто болеющий ребенок
- Б. Определение общего глобулина в крови, ТРЕС и КРЕС
- В. При снижении показателей углубленное обследование
- Г. Назначение ВВИГ

Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

13.

Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие заболеванием и источником финансирования его лечения

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Болезнь Гоше	1	Региональный источник

Б	Болезнь Фабри	2	Федеральный источник «14 ВЗН»
В	Болезнь Помпе	3	Препарата нет
Г	Болезнь Тея-Сакса	4	«Круг Добра»

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

14.

Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие между заболеванием и основным препятствием к его лечению.

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Болезнь Гоше	1	Высокая стоимость, препарат не финансируется из федерального бюджета
Б	Болезнь Фабри	2	Неправильная диагностика, долгое наблюдение детей с диагнозом «тромбоцитопения неясной этиологии»
В	Мукополисахаридоз	3	Сложность в подборе донора для проведения ТГСК
Г	Синдром Вискотта-Олдрича	4	Поздняя диагностика, мультисистемность проявлений, гаргалоидные черты возникают лишь к 2 годам

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

15.

Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие ошибочных назначений при болезни Гоше основным симптомам.

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Спленомегалия	1	Назначение глюкокортикоидов



Б	Анемия	2	Оперативное лечение, антибактериальная терапия
В	Костные кризы	3	Препараты железа
Г	Тромбоцитопения	4	Удаление селезенки

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

16.

Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие набора лекарственных препаратов в соответствии с заболеванием. К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Анемия Фанкони	1	Внутривенный иммуноглобулин
Б	Анемия Даймонда-Блекфана	2	ТГСК
В	Синдром Вискотта-Олдрича	3	Антибиотики, гемотрансфузия эритроцитарной массы, тромбоконцентрата
Г	Синдром Ниймегена	4	Гемотрансфузии эритроцитарной массы, ТГСК

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

<b>А</b>	<b>Б</b>	<b>В</b>	<b>Г</b>

17.

Прочитайте текст и установите соответствие. Определите соответствие набора лекарственных препаратов в соответствии с заболеванием. К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

	Объект		Характеристика
А	Болезнь Фабри	1	Имиглюцераза
Б	Болезнь Помпе	2	Лечения нет
В	Болезнь Гоше	3	Реплагал

Г	Синдром Санфилиппо	4	Майозам
---	--------------------	---	---------

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В	Г

18.

Прочитайте текст и установите последовательности  
Упорядочьте следующие этапы разработки лекарства для орфанных заболеваний по порядку, начиная с первого:  
А. Проведение клинических испытаний.  
Б. Получение статуса орфанного препарата.  
В. Предклинические исследования.  
Г. Регистрация лекарства и получение разрешения на продажу.  
Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

А	Б	В	Г

19.

Прочитайте текст и установите последовательности  
Расставьте в правильном порядке шаги, которые пациент должен предпринять для участия в клиническом испытании нового лечения болезни Гоше:  
А) Подписание информированного согласия.  
Б) Прохождение предварительного медицинского обследования.  
В) Регистрация в клиническом испытании.  
Г) Обсуждение возможных рисков и побочных эффектов с врачом.  
Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

А	Б	В	Г

20.

Прочитайте текст и установите последовательности  
Упорядочьте следующие этапы лечения врожденного иммунодефицита:  
А. Профилактика и лечение инфекционных осложнений.  
Б. Заместительная терапия иммуноглобулинами.  
В. Генная терапия (для определенных типов иммунодефицитов).  
Г. Трансплантация костного мозга (для тяжелых форм).  
Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

А	Б	В	Г

**Задание закрытого типа (дополнительно)**

1.

Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных  
Лечение пациентов при болезни Помпе с наследственным нарушением метаболизма заключается в

	<p>А. гормональной заместительной терапии; Б. применении химиотерапевтических средств; В. ферментной заместительной терапии Г. этиотропной терапии.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
2.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Трансплантация костного мозга у больных с муколисахаридозом I типа рекомендована в возрасте А. до 2-х лет Б. от 2-х до 5 лет; В. от 5 до 10 лет; Г. после 10 лет.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
3.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Препарат идурсульфазы вводится в организм: А. орально; Б. ректально; В. с помощью внутривенной инфузии Г. с помощью ингаляций.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
4.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Единственным методом окончательного излечения анемии Фанкони является А. заместительная терапия препаратами крови Б. цитостатики В. трансплантация костного мозга Г. препараты железа</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
5.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Группа препаратов эффективная при лечении анемии Даймонда - Блекфана А. антибактериальные препараты Б. глюкокортикоиды В. антибиотики</p>

	Г. ростовые факторы ( эритропоэтин, интерлейкин-3)  Запишите выбранный ответ - букву
6.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Основным методом лечения пациентов с болезнью Гоше является: А. пожизненная диета; Б. заменное переливание крови; В. ферментзаместительная терапия; Г. трансплантация костного мозга; Запишите выбранный ответ - букву
7.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Лицензированные препараты в России для лечения болезни Фабри: * А. реплагал, фабразим Б. дигоксин В. аспирин, клопидогрель Г. верошпирон  Запишите выбранный ответ - букву
8.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных Назначение ферментной заместительной терапии пациентам с болезнью Гоше приводит ко всему, кроме: А. купированию костных болей, предотвращению развития остеонекрозов и костных кризов; Б. нормализации объема печени и селезенки (у несplenэктомизированных больных); В. нормализации уровней гемоглобина, тромбоцитов; Г. уменьшению дизурических проявлений.  Запишите выбранный ответ - букву
9.	Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных  При лечении болезни Гоше используют: А. Преднизолон при возникновении костных кризов Б. кортикостероиды с целью купирования цитопенического синдрома; В. препараты железа при анемии; Г. ферментную заместительную терапию Запишите выбранный ответ - букву

	10.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При развитии проявлений остеопороза для замедления и прекращения потери костной массы, повышения ее прочности, предотвращения переломов костей в комплексной терапии болезни Гоше рекомендуется применять:</p> <p>А. соли кальция Б. витамин А; В. витамин С; Г. витамин Е</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
	11.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Ферментная заместительная терапия рекомендована при:</p> <p>А. I и III типе болезни Гоше Б. II и III типе болезни Гоше; В. I и II типе болезни Гоше с осложнениями; Г. при всех типах</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
	12.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Имиглюцераза применяют при всем, кроме:</p> <p>А. I типе болезни Гоше без поражения трубчатых костей скелета Б. I типе болезни Гоше с поражением трубчатых костей скелета В. II типе болезни Гоше; Г. III типе болезни Гоше</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
	13.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Велаглюцераза альфа показана для длительного лечения детей с болезнью Гоше:</p> <p>А. I типа Б. II типа; В. III типа; Г. любого типа, только при наличии осложнений.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
	14.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p>

	<p>Болезнь Гоше у детей лечат:  А. генноинженерной-терапией;  Б. консервативно (фармакотерапия)  В. физиотерапевтическими методами;  Г. хирургическими вмешательствами.  Запишите выбранный ответ - букву</p>
15.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Косвенным признаком при болезни Фабри является то, что ребенок  А. испытывает облегчение, когда ложится на теплую поверхность;  Б. испытывает облегчение, когда принимает нестероидные противовоспалительные препараты;  В. успокаивается в прохладной воде;  Г. успокаивается в теплой воде.  Запишите выбранный ответ - букву</p>
16.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Без соответствующего лечения болезни Фабри смертельный исход наступает от всего, кроме  А. печеночной недостаточности;  Б. почечной недостаточности  В. сердечно-сосудистых болезней  Г. цереброваскулярных осложнений  Запишите выбранный ответ - букву</p>
17.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Лечение пациентов при болезни Помпе с наследственным нарушением метаболизма заключается в  А. гормональной заместительной терапии;  Б. применении химиотерапевтических средств;  В. ферментной заместительной терапии  Г. этиотропной терапии.  Запишите выбранный ответ - букву</p>
18.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Показания для плановой госпитализации при болезни Помпе все, кроме  А. круглосуточное медицинское наблюдение и проведение специальных видов обследования и лечения;</p>

		<p>Б. острые респираторные заболевания;  В. отсутствие возможности обеспечения ФЗТ в амбулаторных и стационарозамещающих условиях  Г. проведение диагностики и лечения, требующие круглосуточного медицинского наблюдения</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
	19.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Показаниями для экстренной госпитализации при болезни Помпе являются все, кроме</p> <p>А. обострения хронических болезней  Б. отравления и травмы  В. пневмония;  Г. субфебрильная температура тела.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
	20.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>Рекомендованная доза миглустата при болезни Ниманна-Пика типа С составляет</p> <p>А. 200 мг один раз в день;  Б. 200 мг три раза в день  В. 220 мг один раз в день;  Г. 220 мг три раза в день.</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
	21.	<p>Прочитайте текст и выберите правильный ответ из предложенных</p> <p>При болезни Ниманна-Пика типа С препарат миглустат может вызывать все, кроме</p> <p>А. замедлять развитие неврологической симптоматики  Б. осуществлять конкурентную блокаду рецепторов гистамина в организме;  В. удлинять выживаемость при доклинических исследованиях;  Г. уменьшать накопление гликофинголипидов в головном мозге</p> <p>Запишите выбранный ответ - букву</p>
		<b>Задания открытого типа</b>
	1.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.  Основы лекарственного обеспечения орфанных пациентов</p>
	2.	<p>Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ.  Синдром Ди-Джорджа, принципы терапии.</p>

3.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Анемия Эванса-Фишера, принципы лечения.
4.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Врожденная апластическая анемия Фанкони, принципы терапии..
5.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Приобретенная апластическая анемия
6.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Синдром Ниймегена, Принципы лечения.
7.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Принципы лечения лизосомальных болезней накопления
8.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Болезнь Фабри принципы терапии
9.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Болезнь Тея-Сакса, принципы лечения
10.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Болезнь Нимпмана-Пика, принципы лечения
11.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Болезнь Гоше. Принципы лечения.
12.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Лейциноз (болезнь кленового сиропа), лечение, специализированное питание
13.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Фенилкетонурия, специализированное лечебное питание при ФКУ
14.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Тирозинемия, лечение, специализированное питание
15.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Гликогенозы: галактоземия, лечение
16.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Гликогенозы: болезнь Помпэ, лечение
17.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Гликогенозы: болезнь Гирке, лечение



18.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Лечебная тактика спинальной мышечной амиотрофии. Профилактика осложнений (пневмонии и др.). Специализированная терапия при СМА
19.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Несовершенный остеогенез, тактика педиатра в родильном доме и на последующих этапах
20.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Основные препараты, применяемые при лечении несовершенного остеогенеза.
21.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Роль ортопедических операций в лечение детей с данной патологией.
22.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Булезный эпидермолиз, принципы терапии и ведения детей
23.	Прочитайте текст и дайте развернутый обоснованный ответ. Принципы терапии и ведения пациентов с булезным эпидермолизом, основные группы медикаментозных препаратов, используемых при лечении БЭ.
	<b>Задания открытого типа с развернутым ответом – кейс-задания (дополнительно)</b>
1.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 1</b></p> <p>Пациент Н. (2 года 2 мес). Жалобы родителей на утрату ребенком двигательных и психо-речевых навыков, снижение слуха и зрения, затруднение носового дыхания. Анамнез жизни и заболевания: Ребенок от III беременности, протекавшей на фоне анемии, во второй половине беременности мать перенесла ОРВИ.</p> <p>Роды срочные, стремительные. Оценка по Апгар 7/8 баллов. Вес при рождении 4000г, длина тела 53 см, окр. головы 36 см, окр. груди 34 см. Выписан из родильного дома на 6 сутки с диагнозом: Водянка правого яичка. Правосторонняя пахово-мошоночная грыжа.</p> <p>В периоде новорожденности перенес гнойный двухсторонний отит, острый бронхит с обструкцией. Голову держит с 2 месяцев. Переворачивается с 5 месяцев, зубы с 8 месяцев. С 6 месяцев стала заметна деформация позвоночника (грудной и поясничнокрестцовый кифоз), увеличение размера головы, тугоподвижность тазобедренных и коленных суставов. По данным МРТ (11 мес) – аномалия развития позвоночника, врожденный патологический кифоз ниже-грудного и поясничного отдела, тело L I - клиновидной формы. В 11 мес – осмотрен генетиком, диагноз: синдром системной дисплазии соединительной ткани с выраженным поражением костной ткани. К году появилось помутнение роговицы, начал ходить, но в полуприседе. К 2 годам – тугоподвижность мелких суставов кистей рук и изменение черт лица по типу «гаргоилизма».</p> <p>1. Основной метод лечения данного заболевания?</p>
2.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 2</b></p>

	<p>Девочка 7 лет, поступила с жалобами на повышение температуры, боли в левой ноге, синяки на коже, недомогание. Больна 2 недели</p> <p>Состояние тяжелое, отстает в физическом развитии, в контакт вступает с трудом. Микрофтальмия, микроцефалия. Большой палец правой кисти в виде крючка, отсутствует первая метакarpальная кость левой кисти. Выраженная бледность кожи и видимых слизистых оболочек. На спине, животе пигментация кожи. При осмотре левого бедра патологии нет. Периферические лимфоузлы не увеличены. Дыхание везикулярное, хрипов нет, тоны сердца ритмичные, ЧСС 120 в минуту, короткий систолический шум на верхушке. Печень у края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Общий анализ крови: эритроциты 2,1 X10<sup>12</sup>/л, Нв= 68 г/л, ЦП= 1,0, лейкоциты 2,3x10<sup>12</sup>/л, п/я 2%, с/я=14%, л=80%, м=4%, тромбоциты=12x10<sup>9</sup>/л, ретикулоциты=2‰, СОЭ=36 мм/ч.</p> <p>1. Основной метод лечения данного заболевания?</p>
3.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 3</b></p> <p>У ребенка, 3 лет, отмечаются выраженная задержка нервно-психического развития, паховая и пупочная грыжи, деформация лицевого скелета: гиперплазия надбровных дуг, широкая переносица, увеличенные и деформированные ушные раковины, толстые губы, макроглоссия, деформация зубов. Ранний анамнез без особенностей, до 6 мес развивался, не отставая от сверстников: голову держит с 1,5 мес, в 4 мес начал переворачиваться со спины на живот, в 5 мес - с живота на спину. В 6 мес первый раз переболел острым респираторным заболеванием, затем респираторные инфекции переносил ежемесячно, с 8 мес - ежемесячно средний отит. При осмотре педиатром в 9 мес - не сидит, не переворачивается, голову держит неуверенно. Произносит отдельные звуки, на обращенную речь отвечает комплексом оживления. Отмечаются выраженная диффузная мышечная гипотония, усиление сухожильных рефлексов. При анализе мочи обнаружено увеличение концентрации гликозаминогликанов. Активность α-L-идуронидазы в лейкоцитах - 5 нМ/мг в час.</p> <p>Основной метод лечения данного заболевания?</p>
4.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 4</b></p> <p>Мальчику 1 год. От первой беременности, роды срочные, масса тела при рождении 3100 грамм. С первого месяца жизни отмечались проявления дерматита, с двухмесячного возраста тромбоцитопения, гепатоспленомегалия; с 6 месяцев отек Квинке, детская экзема, в 8 месяцев рецидивирующий отек Квинке, стафилококковый энтероколит в тяжелой форме. В общем анализе крови: лейкоциты =9,0x10<sup>9</sup>/л, тромбоциты=12,0x10<sup>9</sup>/л. В иммунограмме: Т-лимфоциты=2,5x10<sup>9</sup>/л, В-лимфоциты=0,3x10<sup>9</sup>/л, IgG=12,4 г/л, IgM=0,6 г/л, IgA= 1,7 г/л, IgE 1847 МЕ/мл, ЦИК 18бед.</p> <p>1. Основной метод лечения данного заболевания?</p>
5.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 5</b></p>

	<p>К участковому педиатру обратилась мама с ребенком 6 мес. с жалобами на кожные высыпания в течение недели и судорожные приступы, появившиеся дважды за последние сутки. Кожные высыпания мать связывает с употреблением в пищу красного яблока. Анамнез: ребенок родился здоровым (от 1-й физиологической беременности, срочных родов, с массой тела 3000 г) и до последнего времени развивался нормально. У ребенка светлая кожа и волосы, глаза голубые. На коже лица и ягодиц имеются экзематозные высыпания. От ребенка исходит неприятный “мышинный” запах.</p> <p>Основной метод лечения данного заболевания?</p>
6.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 6</b></p> <p>В стационар поступил мальчик 2-х месяцев. Родители молодые, ребенок от 4-й беременности (на фоне токсикоза и угрозой прерывания), 4-х срочных родов (первые 3 ребенка умерли в периоде новорожденности от диспепсии, причина которой не установлена), масса при рождении ниже возрастной нормы. С рождения на грудном вскармливании. В возрасте 4-х суток появилась желтуха, с 20-дневного возраста - диспепсические расстройства (частый жидкий стул зеленоватого цвета, рвота.) Ребенок начал терять в массе. Желтушное окрашивание кожи сохраняется. Осмотр: состояние тяжелое, масса тела не соответствует норме. Подкожно-жировой слой отсутствует на животе, груди, резко истончен на конечностях, сохранен на лице, кожа бледная, с желтовато-сероватым оттенком, сухая, легко собирается в складки. Рот яркий, большой, в углах рта трещины («рот воробья»). Тургор тканей и мышечный тонус снижены. Appetit отсутствует. Ребенок раздражителен, сон беспокойный. Живот вздут, печень +4 см из-под реберного края, плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул со скудными каловыми массами, зеленого цвета. В анализе крови гипохромная, гипорегенераторная анемия. Посев кала на патогенную флору: отрицательный. Анализ мочи на галактозу: в моче обнаружено большое количество галактозы.</p> <p>Основной метод лечения данного заболевания?</p>
7.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 7</b></p> <p>В детское отделение поступил ребенок на 4-м месяце жизни. Роды 1, срочные, вес при рождении 3200 грамм, рост 51 см. С возраста 1,5 месяцев ребенок начал хуже сосать, за 3 месяца прибавил 600 грамм. При поступлении в стационар жалобы на снижение аппетита, периодическую рвоту, вялость, адинамию, приступы удушья. Объективно: масса тела снижена, вес 4050 грамм, рост 55 см, кожа цианотичная, отеки, увеличение языка. Аускультативно: тахикардия, систолический шум на верхушке. Перкуторно: увеличены границы сердца. На ЭКГ выраженные признаки диффузных изменений миокарда, укорочение PR. В моче определяется белок, ацетон. Выявлено большое количество гликогена в лейкоцитах.</p> <p>1 Основной метод лечения данного заболевания?</p>
8.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 8</b></p> <p>Ребенок Н., 7 месяцев поступил в стационар с жалобами на плохую прибавку в весе, увеличение размеров</p>

	<p>живота. Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности, на фоне токсикоза 1-й половины, срочных родов, с массой тела 3200 г, длиной 50 см, закричала сразу. Период новорожденности протекал без особенностей. На грудном вскармливании до 7 месяцев. Аппетит удовлетворительный, иногда срыгивала, стул нормальный. Временами отмечалась вялость и повышенная потливость ребенка, особенно по утрам. Был однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей. Осмотр: масса тела ниже нормы, вес 6700 грамм. Обращает на себя внимание «кукольное лицо», короткая шея, выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа обычной окраски, венозная сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. Границы сердца: правая - по правому краю грудины, левая - на 0,5 см влево от сосковой линии. Тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 120 ударов в мин. Печень выступает на 10 см, плотная, селезенка не пальпируется. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту. Гипогликемия. УЗИ печени: увеличение всех отделов печени, больше правых, повышение эхогенности паренхимы.</p> <p>1. Основной метод лечения данного заболевания?</p>
9.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 9</b></p> <p>Больная Сабина Д., 1993 года рождения, впервые поступила в гематологическое отделение Научного центра здоровья детей в феврале 2001 г. При поступлении: печень до +6 см из-под края правой реберной дуги, селезенка — нижний полюс у входа в малый таз. В клиническом анализе крови: гемоглобин (Hb) 103 г/л, тромбоциты 74х10<sup>9</sup>/л. Проведена пункция костного мозга. В миелограмме выявлено большое количество крупных «пенистых» клеток. В Медико-генетическом научном центре проведено исследование активности лизосомных ферментов: снижение -D-глюкозидазы до 1,6 нМ/мг в час (норма 4,7–19); резкое повышение активности хитотриозидазы до 14 575 нМ/мг в час (норма 4,5–198)</p> <p>1. Основной метод лечения данного заболевания?</p>
10.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 10</b></p> <p>Пациент Д., возраст 14 лет, поступил с жалобами на боли в стопах. Беременность и роды у матери пациента протекали физиологически; развитие ребенка до начала болезни соответствовало возрасту. Дебют заболевания отмечался в возрасте 10 лет, когда после физической нагрузки у мальчика впервые появились боли в ногах. Боли имели нейропатический характер (интенсивные, жгучие, с локализацией на тыльной поверхности стоп). В дальнейшем боли в конечностях стали возникать без провоцирующих факторов; увеличились по интенсивности, частоте, продолжительности; распространились на верхние конечности; купировались только на фоне приема нестероидных противовоспалительных средств. Также отмечались периодические подъемы температуры тела, сопровождающие боли в конечностях, снижение фона настроения, повышенная тревожность.</p> <p>Офтальмоскопия: дистрофические изменения роговицы. Биохимический анализ мочи: микропротеинурия. Данные энзимодиагностики: снижение активности альфа-D-галактозидазы в крови. Данные молекулярно-генетического исследования (произведено в лаборатории молекулярно-генетической диагностики НЦЗД): обнаружена мутация с.1163 T&gt;A в экзоне 7 гена GLA у пациента и его матери.</p>

		1. Основной метод лечения данного заболевания?
11.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 11</b></p> <p>В клинику поступил мальчик 1 года с жалобами на многократную рвоту, снижение аппетита, кашель, повышение температуры до 38,7 градусов. Из анамнеза заболевания: ребенок заболел в 6 мес., когда впервые появилась рвота, отказ от приема пищи, кожный покров желтушной окраски, наблюдалось отставание в нервно-психическом развитии, отмечалось снижение слуха и зрения. Объективно: состояние ребенка средней тяжести, сознание ясное, поведение адекватное, гипотрофия. Кожа кофейно-желтой окраски, живот резко увеличен в размерах. Аускультативно: в легких выслушиваются влажные хрипы. При пальпации живота: печень резко увеличена, нижний край печени пальпируется в правой паховой области, резко увеличена селезенка. В биохимическом анализе крови: повышенное содержание сфингомиелина в плазме крови. Микроскопия красной крови: зернистые клетки Пика. Окулист: симптом «вишневой косточки». 1 Основной метод лечения данного заболевания?</p>	
12.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 12</b></p> <p>Врач-генетик заподозрил у ребенка 5 лет, получавшего лечение по поводу ювенильного артрита, с отставанием в нервно-психическом развитии, паховой и пупочной грыжей, деформацией суставов по типу "когтистой лапы", гротескными чертами лица, сколиозом, гепатомегалией и недостаточностью митрального клапана редкое заболевание, однако при определении содержания гликозаминогликанов в моче - норма.</p> <p>1. Основной метод лечения данного заболевания?</p>	
13.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 13</b></p> <p>К эндокринологу с подозрением на врожденный гипотиреоз направлен ребенок 2 лет в связи с резким отставанием в нервно-психическом развитии и изменениями внешнего вида: широкая переносица, узкие глазные щели. Кроме того, отмечаются отечность подкожной жировой клетчатки, макроглоссия, низкий голос, гепатомегалия, пупочная грыжа, запор. Из анамнеза выяснено, что ребенок от первой беременности, роды в срок, без патологии, период новорожденности без патологии. До года развивался нормально, перенес острый средний отит 3 раза, острый бронхит 2 раза. С 11 мес мама отмечает, что ребенок перестал ходить, держась за опору, в год перестал вставать и говорить произносимые ранее слова, выявлена пупочная грыжа, в 1,5 года перестал сидеть, появился запор. Также постепенно менялся внешний вид.</p> <p>1. Основной метод лечения данного заболевания?</p>	
14.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 14</b></p> <p>Ребенок А., 3 дня жизни, поступила в отделение патологии новорожденных с клиникой геморрагического</p>	

	<p>синдрома, патологией конечностей.          Ребенок от 1 беременности, протекала нормально, роды 1, срочные, Оценка по шкале APGAR 5/7 баллов.          Состояние при рождении: масса=3100г, рост=53 см, окружность головы = 36,5 см, окружность груди =35 см.          Прикладывание к груди на первые сутки. При рождении аплазия лучевых костей, первые пальцы в положении метакарпальной флексии. Запястье обращено в сторону большого пальца. Отмечалась кровоточивость из пупочной ранки. В анализе крови: тромбоцитопения до 36x10<sup>9</sup>/л, анемия. В анализе мочи: гематурия          Основной метод лечения данного заболевания?</p>
15.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением  <b>Задача 15</b></p> <p>В стационар поступил мальчик 2-х месяцев. Родители молодые, ребенок от 4-й беременности (на фоне токсикоза и угрозой прерывания), 4-х срочных родов (первые 3 ребенка умерли в периоде новорожденности от диспепсии, причина которой не установлена), масса при рождении ниже возрастной нормы. С рождения на грудном вскармливании. В возрасте 4-х суток появилась желтуха, с 20-дневного возраста - диспепсические расстройства (частый жидкий стул зеленоватого цвета, рвота.) Ребенок начал терять в массе. Желтушное окрашивание кожи сохраняется. Осмотр: состояние тяжелое, масса тела не соответствует норме. Подкожно-жировой слой отсутствует на животе, груди, резко истончен на конечностях, сохранен на лице, кожа бледная, с желтовато-сероватым оттенком, сухая, легко собирается в складки. Рот яркий, большой, в углах рта трещины («рот воробья»). Тurgор тканей и мышечный тонус снижены. Appetит отсутствует. Ребенок раздражителен, сон беспокойный. Живот вздут, печень +4 см из-под реберного края, плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул со скудными каловыми массами, зеленого цвета. В анализе крови гипохромная, гипорегенераторная анемия. Посев кала на патогенную флору: отрицательный. Анализ мочи на галактозу: в моче обнаружено большое количество галактозы.</p> <p>1. Основной метод лечения данного заболевания?</p>
16.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением  <b>Задача 16</b></p> <p>Мальчик, 3 года, поступил в отделение для верификации диагноза. Из анамнеза известно, что с 8-месячного возраста у ребенка появились носовые кровотечения. В возрасте 1 года проведен анализ крови - выявлено снижение уровня тромбоцитов до 86x10<sup>9</sup>/л (86 тыс/мкл). Был обследован на предмет цитомегаловирусной инфекции, выявлены иммуноглобулины М, G к цитомегаловирусу, ПЦР цитомегаловируса не проводилась. Получал противовирусные препараты, иммуномодуляторы без значимого эффекта. В 1,5 года перенес гнойный отит, в 2 года 8 мес - энтероколит. При осмотре обращают на себя внимание петехиальные высыпания в области голеней, в остальном соматический статус без особенностей. При сборе анамнеза получена информация: у прабабушки по материнской линии умер сын в возрасте 8 мес (причина смерти неизвестна), у бабушки мальчика умерло 2 сына (в возрасте 5 мес от сепсиса, в возрасте 7 мес - от кровоизлияния в головной мозг).</p> <p>При введении прикорма у данного пациента отмечались явления тяжелого дерматита.</p>

		1. Основной метод лечения данного заболевания?
17.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 17</b></p> <p>Мальчик, 12 лет, поступил в отделение клинической иммунологии с целью верификации диагноза. Из анамнеза известно, что с 1 года 2 мес неоднократно перенес гнойные инфекции ЛОР-органов (отиты, синуситы) и дыхательных путей (бронхиты, пневмонии). Все эпизоды инфекционных заболеваний требовали назначения антибактериальной терапии. В среднем в год отмечается 2-3 эпизода инфекций ЛОР-органов, 3-4 эпизода бронхита. За 12 лет жизни перенес 4 пневмонии. В настоящее время отмечается фебрилитет в течение 7 дней - 1-2 подъема в сутки. При осмотре выявлены: задержка физического развития, микроцефалия, лицевые стигмы (птичье лицо, большие уши, длинный нос), характерологические особенности (инфантилизм). Со слов мамы, учится плохо. На коже пятна "кофе с молоком". Пальпируются надключичные, подключичные, шейные лимфатические узлы до 1,0 см в диаметре, правый подмышечный лимфатический узел до 2,0 см в диаметре. Носовое дыхание затруднено, отделяемое гнойного характера. Печень, селезенка не увеличены. При обследовании выявлено: анемия I степени, повышение СОЭ до 38 мм/ч, снижение уровня иммуноглобулинов А, G, М. По данным осмотра оториноларинголога имеет место течение гнойного гайморита. 1. Основной метод лечения данного заболевания?</p>	
18.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 18</b></p> <p>Мальчик, 3 мес, поступил в стационар с жалобами со стороны родителей –на плохую прибавку массы тела, эпизоды жидкого стула со слизью и зеленью. Из анамнеза известно, что ребенок от I беременности, I родов, протекавших без особенностей. Масса тела при рождении - 3700 г, рост - 56 см.</p> <p>На момент осмотра (3 мес) масса тела - 4300 г, рост - 61 см. При осмотре кожа бледная, тургор резко снижен. Подкожно-жировая клетчатка резко истончена. Периферические лимфатические узлы не пальпируются. Дыхание ослаблено с обеих сторон, единичные крепитирующие хрипы. Одышка - до 50 в минуту. Живот мягкий, печень +2,0 см. В общем анализе крови: лейкоциты - <math>3,6 \times 10^9/\text{л}</math>, тромбоциты - <math>352 \times 10^9/\text{л}</math> (352 тыс/мкл), гемоглобин - 112 г/л, палочкоядерные - 6%, сегментоядерные - 75%, лимфоциты - 15%, моноциты - 4%. Из анамнеза известно, что пациент в возрасте 1 мес перенес гнойный конъюнктивит, гнойный бронхит. Дядя мальчика по материнской линии умер в возрасте 5 мес от сепсиса.</p> <p>1 Основной метод лечения данного заболевания?</p>	
19.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</p> <p><b>Задача 19</b></p> <p>Мальчик 8 мес. Родители обратились к врачу с жалобами на отставание ребенка в психомоторном развитии. Из анамнеза известно, что ребенок родился в срок от нормально протекавшей беременности, с массой</p>	

		<p>тела 3500 г. Роды нормальные, период новорожденности протекал без особенностей. Первые месяцы жизни развивался нормально: следил за предметами, улыбался, хорошо удерживал голову, опирался на ножки, лежа на животе опирался на руки. В 4-4,5 мес. было замечено, что ребенок стал вздрагивать при внезапном звуке, перестал улыбаться, интересоваться игрушками, стал безразличным. На протяжении последующих трех месяцев утратил приобретенные ранее двигательные навыки. При осмотре в возрасте 8 мес.: телосложение правильное, удовлетворительного питания. Взгляд на предметах не фиксирует. Создается впечатление, что ребенок не видит. Самостоятельно не сидит, на ноги не опирается, движения в конечностях не координированные, размашистые. Мышечный тонус в конечностях равномерно снижен. Сухожильные рефлексы высокие, брюшные отсутствуют. Нарушений чувствительности нет Основной метод лечения данного заболевания?</p>
	20.	<p>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением <b>Задача 20</b></p> <p>Пациент К. (16 лет) с раннего детства отмечал болезненные ощущения и онемение в кончиках пальцев рук и ног, боли в животе, которые усиливались при физической нагрузке, повышение температуры тела при эмоционально значимой ситуации. Даже при небольшой физической нагрузке отмечал повышенную слабость и утомляемость. С 2005 года установлен хронический пиелонефрит с исходом в нефросклероз в терминальной стадии хронической почечной недостаточности. Уремия. Гемодиализ 3 раза в неделю. Больной низкорослый - 160 см, гиперстенического телосложения, бочкообразная грудная клетка. На кожных покровах ангиокератомы в области пупка. Периферические лимфоузлы не увеличены. Суставы деформированы. Неврологический статус: низкий интеллектуальный уровень, внимание рассеяно. Не доводит глазные яблоки на 2 мм во все стороны. Сглажена левая носогубная складка, Сухожильные рефлексы оживлены, D=S. Положительный симптом Бабинского с двух сторон. В позе Ромберга устойчив. Вегетативная сфера: ангидроз. МРТ головного мозга: МР- картина множественных очагов демиелинизации в полушариях мозга, единичных мелких участков кистозно - гноизной перестройки вещества мозга в лобных и теменных долях, наружная нормотензивная гидроцефалия. Проведен генетический анализ методом автоматического секвенирования гена GLA. R227Q, описанная в базе данных патогенных мутаций. 1. Основной метод лечения данного заболевания?</p>