Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 04.08.2023 08:26:55
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России)

Кафедра госпитальной педиатрии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности
и молодежной политике д.м.н., доцент Т.В. Бородулина
_____
«26» декабря 2023 г.

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации
по дисциплине

РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА

Специальность: 31.05.02 – Педиатрия
Уровень высшего образования: специалитет
Квалификация выпускника: врач-педиатр

г. Екатеринбург

2023 год

Кодификатор

(на основе ФГОС ВО специальность 31.05.02 – Педиатрия и ПС «Врач - педиатр участковый»)

Дидактическая Единица (ДЕ)		Индикаторы достижений (составляющая компетенций, элементы компетенций, дескрипторы и т.п.)			ОПК, ПК	ПС «Врач - педиатр участковый» Трудовые функции
		Знать	**Уметь**	**Владеть**		
ДЕ 1	Наследственная и врожденная патология у детей, редкие (орфанные) заболевания: определение, распространенность, регламентирующие документы.	Распространенность, механизмы наследования. наследственных, редких (орфанных) заболеваний у детей. Основополагающие документы федерального законодательства в области организации медицинской помощи и профилактического наблюдения детей с редкой, наследственной и врожденной патологией.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4; ПК – 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 2	Наследственная и врожденная патология у детей: путь к постановке диагноза.	Факторы риска, этиология и патогенез наследственной патологииМеханизмы наследования. Принципы клинической классификации наследственной	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его

		патологии. Принципиальные подходы в дифференциальной диагностике наследственных и врожденных заболеваний.	исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.		эффективности и безопасности.
ДЕ 3	Неонаталь-ный скрининг. Преднеона-тальная диагностика наследствен-ных и врожденных заболеваний.	Роль перинатального консилиума в предотвращении рождения ребенка с наследственной и врожденной патологией. Врожденные заболевания, диагностируемые с помощью неонатального скрининга: этиология, патогенез, механизмы наследования, клиническая картина, диагностика. Принципы терапии. Принципы профилактического наблюдения детей. Неонатальный скрининг на 36 нозологий. Регламентирующие документы в области законодательства по выявлению	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.

		наследственных болезней путем неонатального скрининга.				
ДЕ 4	Врожденные и наследствен-ные заболевания у новорожден-ных детей.	Врожденные и наследственные заболевания, выявляемые в периоде новорожденности (синдром Пьера Робена и др.). Принципиальные подходы в дифференциальной диагностике наследственных и врожденных заболеваний, выявляемых в периоде новорожденности. Принципы терапии. Принципы профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 5	Понятие о неонатальных эндокрино-патиях. Орфанные заболевания эндокринной системы.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и

		Особенности профилактического наблюдения детей.	основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.		безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 6	Наследствен-ные болезни обмена веществ (аминокислот, углеводов, липидов).	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 7	Наследствен-ные болезни обмена веществ	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология,	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования,	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза.

	(аминокислот, углеводов, липидов).	этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.		А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 8	Наследствен-ные болезни обмена веществ: лизосомальные болезни накопления.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их

						родителей.
ДЕ 9	Наследствен-ные болезни с нарушением минерального обмена.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 10	Орфанные болезни с нарушением минерального обмена.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических

			Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	наследственной и врожденной патологии у пациента.		мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 11	Наследствен-ные болезни с вовлечением нервной системы.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 12	Наследствен-ные болезни с вовлечением органов мочевой системы.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его

		терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.		эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 13	Наследствен-ные болезни с ведущим синдромом поражения печени.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 14	Орфанные болезни с ведущим	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать	Навыком сбора анамнеза, объективного	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2,	А/01.7 Обследование детей с целью установления

	синдромом поражения кишечника.	эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	4, 9	диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 15	Наследствен-ные болезни с вовлечением сердечно-сосудистой системы.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их

						родителей.
ДЕ 16	Аутовоспалительные заболевания как представители орфанных болезней	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 17	Орфанные болезни с вовлечением органов кроветворения.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4, 9	А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. А/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности. А/04.7 Проведение профилактических

			предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.		мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.
ДЕ 18	Современные диагностиче-ские возможности и подходы к терапии наследствен-ных, редких (орфанных) заболеваний.	Современные методы диагностики (скринирующие методы, медико-генетическое консультирование, генетическая диагностика, тандемная масс-спектрометрия) и современные подходы к терапии (генотерапия, ФЗТ, таргетная терапия, трансплaньация костного мозга, эмбриональная хирургия) наследственных заболеваний.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ОПК – 1, 4, 5; ПК – 1, 2, 4	А/02.7 - Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России)

Кафедра госпитальной педиатрии

ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ

ПО ДИСЦИПЛИНЕ
РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ В ПРАКТИКЕ ПЕДИАТРА

Специальность: 31.05.02 - Педиатрия

Уровень высшего образования: специалитет

Квалификация: врач – педиатр

г. Екатеринбург

2023 год

Укажите один правильный ответ

1. Неонатальный скрининг позволяет выявить следующие врожденные и наследственные болезни:

a. фенилкетонурию
b. гистидинемию
c. гипофосфатазию
d. неонатальный сахарный диабет
e. фруктоземию

Укажите один правильный ответ

2. Для проведения неонатального скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания забор образцов крови осуществляют из пятки доношенного новорожденного через:

a. 24-48 часов
b. 3 часа
c. 72 часа
d. 7 суток
e. 2 дня

Укажите несколько правильных ответов

3. В массовый неонатальный скрининг включены дополнительные заболевания:

a. органические ацидурии
b. отдельные формы ганглиозидозов
c. нарушения бета-окисления жирных кислот
d. гликогенозы
e. нарушения цикла мочевины

Укажите несколько правильных ответов

4. В массовый неонатальный скрининг включены дополнительные заболевания:

a. мукополисахаридозы
b. первичные иммунодефициты
c. спинально-мышечная атрофия
d. дефицит лизосомной кислой липазы
e. почечно-канальцевый ацидоз

Укажите один правильный ответ

5. При выявлении у ребенка светлых волос, голубых глаз, мышиного запаха может свидетельствовать о:

a. галактоземии
b. фенилкетонурии
c. гипотрофии
d. адреногентиальном синдроме
e. лейцинозе

Укажите один правильный ответ

6. Фенилкетонурия наследуется через:

a. аутосомы
b. Х-хромосомы
c. У-хромосомы
d. Rh-фактор
e. Группы крови

Укажите один правильный ответ

7. Медико-генетическое консультирование рекомендуется родственникам больного и больному с диагнозом:

a. юношеская дисфункция височно-нижнечелюстного сустава
b. ретенционная киста слизистой нижней губы
c. скрытая расщелина мягкого неба
d. фиброма нижней челюсти
e. короткая уздечка языка

Укажите один правильный ответ

8. Преждевременное закрытие черепных швов, ведущее к ограничению объема черепа, его деформации и повышению внутричерепного давления, - это:

a. оксицефалия
b. плагиоцефалия
c. краниостеноз
d. брахицефалия
e. скафоцефалия

Укажите один правильный ответ

9. В неонатальном скрининге определение иммунореактивного трипсина является диагностически значимым для:

a. галактоземии
b. фенилкетонурии
c. врожденного гипотиреоза

d. муковисцидоза
e. адрено-генитального синдрома

Укажите один правильный ответ

10. Мукополисахаридозы – группа метаболических заболеваний соединительной ткани, связанных с нарушением обмена:

a. гормонов
b. гликозаминогликанов
c. ганглиозидов
d. аминокислот
e. жирных кислот

Укажите один правильный ответ

11. Синдром Гурлер относится к болезням обмена:

a. гликогенозы
b. липоидозы
c. органические ацидемии
d. мукополисахаридозы
e. ганглиозидозы

Укажите один правильный ответ

12. Ведущим клиническим синдромом при мукополисахаридозе IV типа является поражение:

a. сердечно-сосудистой системы
b. нервной системы
c. костно-суставной системы
d. органов пищеварения
e. органов мочевой системы

Укажите один правильный ответ

13. Ведущим патогенетическим механизмом в развитии метаболических расстройств при витамин D-резистентном рахите является :

a. алиментарный дефицит витамина D
b. нарушение синтеза щелочной фосфатазы
c. резистентность почечных канальцев к действию альдостерона
d. нечувствительность рецепторов органов-мишеней к 1,25 диоксихолекальциферолу
e. дефект реабсорбции фосфатов в почечных канальцах

Укажите один правильный ответ

14. Наиболее типичным сочетанием симптомов поражения при синдроме Лоуренса-Муна-Барде-Бидля является:

a. судороги+мышечная гипотония+гипогликемия+умственная отсталость
b. патология зрения + умственная отсталость + гаргоилизм
c. ожирение + патология зрения + гипогенитализм + полидактилия + умственная отсталость
d. ожирение + страбизм + гипогонадизм + отставание в психическом развитии
e. ожирение + гиперинсулинизм

Укажите один правильный ответ

15. Клиническая манифестация наследственных заболеваний обмена аминокислот осуществляется преимущественно в сроке:

a. во взрослом возрасте
b. в периоде пубертатного скачка
c. на 1-4 году жизни
d. в период новорожденности и до 4 месяцев жизни
e. на первом году жизни после 4 месяцев

Укажите один правильный ответ

16. Для большинства заболеваний обмена аминокислот характерным является:

a. задержка психо-моторного развития
b. изменение цвета и запаха мочи
c. упорная рвота
d. ацидоз
e. все вышеперечисленное

Укажите несколько правильных ответов

17. Муковисцидоз –это заболевание:

a. моногенное
b. мультфакториальное
c. из группы хромосомных аномалий
d. гетерогенное
e. Х-сцепленное

Укажите несколько правильных ответов

18. Нарушение митохондриального β-окисления жирных кислот включает следующие клинические симптомы:

a. нарушения сердечного ритма
b. рестриктивная дыхательная недостаточность
c. нефротический синдром
d. Рейе-подобный синдром
e. мышечная гипотония

Укажите несколько правильных ответов

19. Во время метаболического криза при нарушении β-окисления жирных кислот наблюдаются:

a. протеинурия
b. гипокетотическая гипогликемия
c. лактат-ацидоз
d. метгемоглобинурия
e. гипераммониемия

Укажите один правильный ответ

20. Гипертрофическая кардиомиопатия характерна для заболеваний:

a. витамин D-резистентный рахит
b. болезнь Нимана-Пика
c. синдром Марфана
d. нарушения транспорта и метаболизма карнитина и жирных кислот
e. муковисцидоз

Укажите один правильный ответ

21. Для оценки сократительной функции миокарда информативным является метод:

a. ЭКГ
b. ЭХО-кардиографии
c. Rn-логической исследование органов грудной клетки
d. Флюорография
e. Холтеровское мониторирование

Укажите несколько правильных ответов

22. Применение ЭХО-кардиографического метода позволяет диагностировать:

a. Нарушение проводимости сердца
b. Нарушение сердечного ритма
c. Вид порока сердца
d. Метаболические нарушения
e. Состояние сократительной функции миокарда

Укажите один правильный ответ

23. Тип наследования дефицита лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ)

a. аутосомно-рецессивный тип

b. аутосомно-доминантный тип

c. сцепленное с полом доминантное наследование

d. сцепленное с полом рецессивное наследование.

e. голандрический тип наследования

Укажите один правильный ответ

24. Ген, кодирующий лизосомную кислую липазу:

a. LIPA

b. INS

c. TYR

d. INS

e. XRCC

Укажите один правильный ответ

25. Ведущим клиническим синдромом при синдроме короткой кишки является:

a. синдром цитолиза

b. синдром мальабсорбции

c. синдром холестаза

d. болевой синдром

e. синдром диспепсии

Укажите один правильный ответ

26. Лекарственный препарат, одобренный для лечения пациентов с синдромом короткой кишки с кишечной недостаточностью:

a. Рисдиплам

b. Себелипаза альфа

c. Гэттестив (тедуглутид)

d. Асфотаза Альфа

e. Онасемноген абепарвовек

Укажите несколько правильных ответов

27. Проспективное медико-генетическое консультирование проводится в случаях:

a. у всех семейных пар, планирующих беременность

b. до наступления беременности у семейных пар с высоким риском наследственной патологии

c. в ранние сроки беременности у семейных пар с высоким риском наследственной патологии

d. после 28 недели беременности у семейных пар с высоким риском наследственной патологии

e. у семейных пар, имевших в анамнезе мертворождение

Укажите один правильный ответ

28. При гипофосфатазии :

a. Повышена активность щелочной фосфатазы
b. Снижена активность щелочной фосфатазы
c. Снижена активность креатинкиназы
d. Снижен уровень ионизированного Са в крови
e. Снижен уровень паратгормона

Укажите один правильный ответ

29. Причиной неонатального сахарного диабета чаще всего является:

a. Инсулинорезистентность
b. Мутация генов, кодирующих калиевые каналы В-клетки
c. Мутация в гене глюкокиназы
d. Аутоиммунный процесс
e. Аутовоспалительный процесс

Укажите один правильный ответ

30. При врожденном первичном гипотиреозе в сыворотке крови:

a. Повышен уровень тироксина (Т4)
b. Повышен уровень трийодтиронина (Т3)
c. Повышен уровень антитиреоидных антител
d. Уровень Тиреоглобулина не определяется
e. Повышен уровень АКТГ

Методика оценивания тестового контроля

Результаты тестирования оцениваются в виде оценки «зачтено», «не зачтено»: «Зачет» ставится при правильном ответе на 70 и более тестовых заданий; при ответе менее 70% (69% и ниже) выставляется оценка - «Не зачтено».