



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Северо-Западный государственный медицинский университет  
имени И.И. Мечникова"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО СЗГМУ им.И.И.Мечникова Минздрава России)

**УТВЕРЖДАЮ**

Проректор по учебной работе



/ С.А. Артюшкин /

**ПРОГРАММА ГОСУДАРСТВЕННОЙ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ**

**основной образовательной программы высшего образования – программы ординатуры  
по специальности 31.08.30 Генетика**

**Трудоемкость: 3 зе**

Санкт-Петербург  
2019 г.

## 1. Паспорт фонда оценочных средств государственной итоговой аттестации

Код контролируемой компетенции	Наименование компетенций, предусмотренных ФГОС ВО
УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу
УК-2	готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия
УК-3	готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения
ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья, формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания
ПК-2	готовность к проведению проф. мед. осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения
ПК-3	готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях
ПК-4	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков
ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с МКБ и проблем, связанных со здоровьем
ПК-6	готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями
ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи
ПК-9	готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации

ПК-10	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих
ПК-11	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях
ПК-12	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей
ПК-13	готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации

## 2. Результаты освоения основной профессиональной образовательной программы

Виды профессиональной деятельности	Профессиональные задачи	Сформированные профессиональные компетенции
ВПД 1- профилактическая	предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических мероприятий	УК-1, ПК-1
	проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения	УК-1, ПК-2
	проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья	УК-1, ПК-4
ВПД 2 - диагностическая.	диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения пропедевтическими, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования;	ПК -5..
	диагностика неотложных состояний;	ПК -5..

	диагностика беременности;	ПК -5.
ВПД 3 -лечебная	оказание специализированной медицинской помощи;	ПК 6. ПК-7
	участие в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства;	ПК 8.
	оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации	ПК-3, ПК 13.
ВПД 4 - реабилитационная	проведение медицинской реабилитации	ПК-9
ВПД-5 - психолого-педагогическая	формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	УК-3, ПК-10
ВПД-6 - организационно-управленческая	применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях;	УК-2, ПК-11
	организация и управление деятельностью медицинских организаций и их структурных подразделений;	ПК-11
	организация проведения медицинской экспертизы;	УК-3; ПК-12
	организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам;	ПК-12
	ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях;	ПК-11

	создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда;	ПК-11
	соблюдение основных требований информационной безопасности	ПК-11

### 3. Формы оценочных средств, в соответствии с формируемыми компетенциями

Индекс компетенции	Формулировка компетенции	Оценочные средства	Номер оценочного средства из перечня (п. 4 ФОС)
УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Вопросы для собеседования	1-100
УК-2	готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	Вопросы для собеседования	92, 105-108
УК-3	готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном	Вопросы для собеседования	101-104

	федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения		
ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья, формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	Вопросы для собеседования	6,7,8, 11,13, 14,18-20,25,33,37,38, 42-45,48-49,50,51, 52-96.99-10
ПК-2	готовность к проведению проф. мед. осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения	Вопросы для собеседования	6,7,8,9,11,12,33
ПК-3	готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных	Контрольные вопросы	15-18

	чрезвычайных ситуациях		
ПК-4	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	Вопросы для собеседования,	11,35,36,37,41,51
ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с МКБ и проблем, связанных со здоровьем	Вопросы для собеседования	6,7,8,9,10,11, 33,34-37,38,47, 52-96,98
ПК-6	готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями	Вопросы для собеседования	8,9,10,11,12,28,29,38,46
ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи	Вопросы для собеседования	22,24,27,28,29,34,35,36,37,38,39,40,42-45,46,47,49,52-96,98
		Ситуационные задачи	1-50
ПК-8	готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации	Ситуационные задачи	51-52
ПК-9	готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации	Вопросы для собеседования	12,49, 52-96,90
		Ситуационные задачи	1-50
ПК-10	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на	Ситуационные задачи	31-33 35-37

	сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих		
ПК-11	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	Вопросы для собеседования	38-39
ПК-12	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	Вопросы для собеседования	42-45
ПК-13	оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации	Ситуационные задачи	51-52.

#### 4. Оценочные средства

##### 4.1. Содержание оценочных средств для государственной итоговой аттестации

###### Перечень вопросов для собеседования

1. Структура ДНК. Комплементарность цепей. Репарация ДНК, клинические примеры дефектов репарации. Репликация ДНК.
2. Центральный постулат Ф. Крика. Генетический код, его свойства. Рибонуклеиновые кислоты, основные классы, участие в реализации экспрессии генов.
3. «Избыточность» ДНК. Ген. Структурные гены. Экзон-интронная структура гена эукариот, ее молекулярно-генетические доказательства. Уникальные и повторяющиеся последовательности.
4. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Клинические примеры нарушений. Понятие «один ген- один фермент» и его условность. Биохимическая индивидуальность организма.
5. Регуляция активности генов. Уровни регуляции. Система оперона по Жакобу и Моно. Регуляторные белки. Перестройки генома. Подвижные элементы генома.
6. Методы первичной идентификации мутаций. Общие принципы, примеры.
7. Методы идентификации известных мутаций. Общие принципы, примеры.
8. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Подходы к классификации.
9. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ.



10. Этапы диагностики наследственные болезни обмена веществ. Уровни диагностики. Общая характеристика методов.
11. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.
12. Лечение наследственных болезней обмена веществ: этиологические, патогенетические, симптоматические подходы, эффективность.
13. Молекулярная генетика мышечной дистрофии Дюшенна (МДД). Выделение и клонирование гена. Характеристика мутаций в гене МДД. Пренатальная ДНК-диагностика.
14. Взаимодействие генов и его фенотипическое выражение (доминирование, комплементарное действие, эпистаз, полимерия, плейотропное действие гена).
15. Мутагенез. Классификация мутаций. Механизм возникновения мутаций.
16. Радиационный мутагенез. Зависимость частоты мутаций от вида облучения, мощности, дозы и чувствительности организма.
17. Химический мутагенез. Особенности мутагенного действия различных классов химических соединений.
18. Биологический мутагенез. Особенности мутагенного действия различных классов биологических соединений.
19. Группы сцепления. Кроссинговер и его биологическая роль.
20. Наследование, сцепленное с полом. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с X-хромосомой.
21. Дигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования признаков и граница его действия. Прямые биологические доказательства независимого распределения гамет в мейозе и образования зигот.
22. Закономерности распределения генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга. Дрейф генов. Инбридинг. Равновесная популяция и факторы эволюции.
23. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов.
24. Основные «ошибки» морфогенеза. Дизрупция. Деформация. Ассоциации.
25. Законы передачи наследственных признаков. 1 и 2 законы Менделя. Теория чистоты гамет. Анализирующее скрещивание. Пенетрантность и экспрессивность гена.
26. Классификация хромосомных болезней. Показания к цитогенетическому исследованию.
27. Понятие о частичных и полных моно- и трисомиях. Примеры.
28. Жизненный цикл клетки и его периоды. Ядро клетки и хромосомы. Митоз, его стадии. Патология митоза.
29. Мейоз, характеристика его стадий. Кроссинговер и его биологический смысл. Патология мейоза.
30. Сперматогенез и оогенез. Особенности гаметогенеза у человека. Понятие о первичном и вторичном нерасхождении хромосом в гаметогенезе. Влияние пола, возраста, явления элиминации аномальных гамет на частоту нерасхождения хромосом в гаметогенезе.
31. Методы исследования кариотипа человека. Основные показания к проведению кариотипирования. Исследование кариотипа в пренатальной диагностике.
32. Медико-генетическое консультирование при хромосомных болезнях. Особенности медико-генетического консультирования при анеуплоидиях, частичных моно- и трисомиях. Примеры.
33. Генетические факторы мультифакторных заболеваний. Роль пола, расовые и этнические факторы, кровное родство, конкордантность близнецов, семейное накопление.
34. Средовые факторы мультифакторных заболеваний. Географические и социально-экономические факторы, сезонные и долгодетные вариации, материнские факторы.

35. Ассоциации мультифакториальных заболеваний с полиморфными генетическими маркерами: их возможные причины, практическое значение, примеры.
36. Основные характеристики мультифакторной пороговой модели: понятие об аддитивном полигенном наследовании, нормальное распределение подверженности, пороговые механизмы. Генетическая и фенотипическая корреляция между родственниками. Наследуемость.
37. Принципы генетической профилактики мультифакторных заболеваний. Подходы к оценке риска при медико-генетическом консультировании. Понятие о преконцепционной профилактике.
38. Медико-генетическое консультирование: организационные принципы, медицинские и социальные задачи.
39. Методы расчета генетического риска с использованием генетических закономерностей и эмпирических данных. Эффективность медико-генетического консультирования.
40. Медико-генетическое консультирование беременных. Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии и ВПР плода: возможные причины и тактика обследования беременной.
41. Медико-генетическое консультирование беременных. Биохимический скрининг при беременности.
42. Семиотика наследственных болезней. Феногенетика. Основные проявления наследственных болезней, позволяющие отличить их от ненаследственных.
43. Врожденные пороки развития: типы, частота в популяции, подходы к классификации. Основные клеточные механизмы нарушения морфогенеза. Дифференциальная активность генов в раннем онтогенезе. Критические периоды. Тератогенный терминационный период. Типы связей между пороками развития.
44. Первичная профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Преконцепционная профилактика. Методические подходы. Эффективность при ВПР и другой врожденной патологии.
45. Пренатальная диагностика. Показания и основные методические подходы. ДНК-диагностика заболеваний у плода. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Особенности цитогенетической и молекулярной (ДНК) диагностики наследственных болезней у плода. Преимплантационная диагностика.
46. Третичная профилактика наследственных болезней. Неонатальный скрининг. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных. Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний.
47. Наследственные заболевания. Генетическая классификация наследственных заболеваний. Типы наследования.
48. Принципы диагностики и лечения наследственных болезней.
49. Хромосомные болезни: определение понятия, классификация, груз хромосомных аномалий и популяций. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека.
50. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом.
51. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями аутосом.
52. Синдромы множественных пороков развития с микроструктурными перестройками хромосом.
53. Клинико-генетическая характеристика синдромов, проявляющихся преимущественным поражением физического развития.
54. Клинико-генетическая характеристика синдромов, проявляющихся преимущественным поражением кожи, подкожной клетчатки, волос, ногтей.

55. Клинико-генетическая характеристика синдромов, проявляющихся преимущественным поражением костно-суставной системы
56. Клинико-генетическая характеристика синдромов, проявляющихся преимущественным поражением сердечно-сосудистой, лимфатической систем и органов кроветворения.
57. Клинико-генетическая характеристика синдромов, проявляющихся преимущественным поражением пищеварительной системы.
58. Клиника, диагностика, лечение и профилактика наследственных синдромов с нарушением мочеполовой системы.
59. Клинико-генетическая характеристика синдромов, проявляющихся преимущественным поражением эндокринной системы
60. Клинико-генетическая характеристика синдромов, проявляющихся преимущественным поражением органов зрения.
61. Клинико-генетическая характеристика синдромов, проявляющихся преимущественным поражением органов слуха.
62. Наследственные аминокислотопатии: фенилкетонурия и ее варианты. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
63. Наследственные тирозинемия. Алкаптонурия. Альбинизм. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
64. Наследственные заболевания серосодержащих аминокислот. Гомоцистинурия. Основные генетические варианты. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
65. Наследственные болезни цикла мочевины. Основные генетические варианты. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
66. Наследственные нарушения обмена пуринов. Основные генетические варианты. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
67. Общие проявления заболеваний, обусловленных дефицитом биотинзависимых карбоксилаз. Клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
68. Наследственные нарушения углеводного обмена. Синдром мальабсорбции. Дисахаридазная недостаточность.
69. Гликогенозы. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
70. Муковисцидоз. Молекулярная генетика муковисцидоза. Картирование гена. Характеристика мутаций в гене CF. Патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
71. Наследственные коллагенопатии. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
72. Наследственные фибриллинопатии. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
73. Наследственные нарушения обмена меди. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
74. Наследственные нарушения стероидогенеза. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
75. Сфинголипидозы. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.

76. Мукополисахаридозы. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
77. Муколипидозы. Этиология, патогенез, клиника, диагностика.
78. Гликопротеинозы. Этиология, патогенез, клиника, диагностика.
79. Митохондриальные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
80. Органические ацидурии. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
81. Наследственные гемоглобинопатии.
82. Наследственные заболевания обмена, выявляемые с помощью тандемной МАСС спектроскопии.
83. Наследственные нервно-мышечные заболевания с поражением нервной системы. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
84. Наследственные факоматозы. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
85. Болезни с наследственным предрасположением. Общая характеристика. Молекулярно-генетические методы изучения. Принципы медико-генетического консультирования.
86. Клинико-генетическая характеристика основных форм мультифакторных болезней сердечно-сосудистой системы
87. Клинико-генетическая характеристика основных форм мультифакторных болезней бронхолегочной системы
88. Клинико-генетическая характеристика основных форм мультифакторных болезней желудочно-кишечного тракта.
89. Синдромы МВПР с хромосомной нестабильностью: Луи-Бар, Ниймиген, Блума, Коккейна, Вернера, Секкеля, ICF, Ротмунда-Томпсона, мозаичных смешанных анеуплоидий, Робертса, пигментная ксеродерма, порокератоз Мибелли. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
90. Онкогенетика. Синдромы МВПР с онкопатологией: Коудена, Ли Фраумени, Пейтса-Егерса, Линча, множественных эндокринных неоплазий, Вильмса, наследственная ретинобластома. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
91. Морально-этические проблемы медицинской генетики.
92. Понятие о конформационных болезнях.
93. Хромосомные причины бесплодия и привычного невынашивания.
94. Генные причины бесплодия и привычного невынашивания.
95. Наследственные эластопатии. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
96. Несвершенный остеогенез. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
97. Синдромы множественных пороков развития с микроделеционными перестройками хромосом.
98. Синдромы множественных пороков развития с микродупликационными перестройками хромосом.
99. Болезни экспансии.
100. Наследственные онкологические синдромы.
101. Отличия первичной от первичной специализированной аккредитации
102. Особенности медицинского образования
103. Аккредитация специалиста
104. Профессиональные стандарты

105. Контроль как функция управления: определение, принципы и методы контроля
106. Теоретические и социально-экономические аспекты врачебной этики и медицинской деонтологии
107. Варианты подходов к оценке качества медицинской помощи. Методы оценки и контроля качества медицинской помощи
108. Организация экспертизы нетрудоспособности в амбулаторно-поликлинических учреждениях

### Ситуационные задачи

1. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** На приеме пациентка М., 44 года по причине беременности 12/13 недель. Скрининг первого триместра пройден в полном объеме. УЗИ в 12 недель 0 дня КТР 48,6 мм, ТВП 3,5 мм, НК не визуализируются. св.β-ХГЧ=5,45 МоМ, РАРР-А 0,45 МоМ, Возрастной риск трисомии 21 - 1:23. Индивидуальный риск трисомии 21 - 1:2.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.

Составьте и обоснуйте план ведения пациентки.

Какова тактика дальнейшего наблюдения пациентки? Обоснуйте свой выбор

2. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** На приеме пациентка А. 37 лет по причине беременности 20 недель. Скрининг первого триместра пройден в полном объеме. УЗИ в 12 недель 3 дня КТР 59 мм, ТВП 2,0 мм, НК визуализируются. св. β -ХГЧ=2,2 МоМ, РАРР-А 0,7 МоМ, Индивидуальный риск трисомии 21 1:450. На скрининговом УЗИ II триместра в 20 недель: ВПР не выявлены, УЗМ: гиперэхогенный фокус в левом желудочке, кисты сосудистых сплетений головного мозга.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.

Составьте и обоснуйте план ведения пациентки. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациентки? Обоснуйте свой выбор

3. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** На приеме пациентка 38 лет по причине беременности 13 недель. Скрининг первого триместра пройден в полном объеме. УЗИ экспертного уровня в 11 недель 6 дня КТР 50,5 мм, ТВП 2,9 мм, НК визуализируются. св. β - ХГЧ=1,2 МоМ, РАРР-А 1,8 МоМ, Индивидуальный риск трисомии 21 1: 2600.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.

Составьте и обоснуйте план ведения пациентки.

Какова тактика дальнейшего наблюдения пациентки? Обоснуйте свой выбор

4. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** На приеме пациентка 38 лет по причине беременности 13 недель. Скрининг первого триместра пройден в полном объеме. УЗИ экспертного уровня в 11 недель 6 дня КТР 50,5 мм, ТВП 2,9 мм, НК визуализируются. св. β - ХГЧ=1,2 МоМ, РАРР-А 1,8 МоМ, Индивидуальный риск трисомии 21 1: 2600.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.

Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.

Составьте и обоснуйте план ведения пациентки.

Какова тактика дальнейшего наблюдения пациентки? Обоснуйте свой выбор

5. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** На приеме девочка 15 лет. Жалобы на слабость, повышенную

утомляемость. Анамнез жизни: от первой беременности. Роды срочные, длительный безводный период, слабость родовой деятельности. В первый год жизни наблюдалась у невролога по причине перинатальной энцефалопатии. С 7 лет на учете у эндокринолога по причине задержки физического развития. Наблюдается и получает лечение вальпроатом натрия по поводу эпилепсии с 12 лет. Судороги носят парциальный характер, к терапии резистентны. В 13 лет выявлен миопатический синдром, проявляющийся в слабости и атрофии мышц, снижении мышечного тонуса, мышечных болях. Перенесла эпизод ОНМК. По данным обследования: МРТ головного мозга: гиподенсивный очаг в проекции теменной области справа — ОНМК по ишемическому типу. Энцефалопатия. Анализ мочи: органическая ацидурия с экскрецией молочной и пировиноградной кислот. Биопсия мышечной ткани (окраска трихромом по Гомори): «рваные» красные волокна. Из родословной: у матери сахарный диабет, нейросенсорная тугоухость II-III степени, у бабушки по линии матери энцефалопатия.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова тактика дальнейшего ведения пациентки. Обоснуйте свой выбор.

6. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Мальчик, 1 год 2 месяца. Жалобы на выраженную задержку психомоторного развития, гиперкинезы. Роды первые, срочные. С 3 месяцев держал голову, с 7-ми – сидел, с 9 – стоял у опоры. В 9 месяцев на фоне ОРВИ перенес острый «энцефалитоподобный» криз: лихорадка, неукротимая рвота, эпилептический приступ. Произошел регресс ранее приобретенных навыков: не сидит, не держит голову. Особенности фенотипа: макроцефалия, выступающие лобные бугры. МРТ: лобно-височная атрофия, вентрикуломегалия, субдуральные гематомы, некроз базальных ганглиев, симметричное расширение силвиевых щелей с формированием «эффекта надкушенного яблока» или «крыльев летучей мыши». Анализ крови и мочи методом ТМС: значительное увеличение глутаровой и 3-ОН глутаровой кислот в моче и крови.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор.

7. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Мальчик 1,5 лет, первый ребенок от молодых здоровых родителей. Брак неродственный. Беременность, роды – без особенностей. С рождения – пупочная, паховая грыжи, с 1-х месяцев жизни – ринофарингит, задержка моторного, доречевого и речевого развития, с года – небольшое помутнение роговицы. Фенотип: гаргаилизм (макроцефалия, выпуклый, нависающий лоб, короткий, уплощенный с широкой переносицей нос, толстые губы), глазной гипертелоризм, густые жесткие волосы, гипертрихоз, редкие зубы. Укорочение туловища, кифосколиоз средне- и нижнегрудных отделов позвоночника, тугоподвижность практически всех суставов, камптодактилия, «когтистая кисть», гипертрофическая кардиомиопатия. Живот увеличен, гепатомегалия, пупочная грыжа. Задержка психомоторного развития и речевого развития.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор.

8. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Девочка 2 года 1 мес., от 2-й нормально протекавшей беременности, от молодых здоровых родителей, 1-я беременность – роды, девочка 4,5 лет, здорова. Роды – срочные, без особенностей. Со 2-го года жизни – задержка роста, вальгусная

деформация коленных суставов, кифосколиоз, килевидная деформация грудной клетки, поясничный гиперлордоз, гипермобильность суставов, плоскостопие, помутнение роговицы, короткая шея, прогнатия, гипоплазия эмали, пролапс аортальных клапанов. Живот увеличен, гепатомегалия, пупочная грыжа. Интеллект сохранён.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор.

9. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Ребенок 2,5 года. С 5 мес. - отставание в психомоторном развитии, апатия, отсутствие фиксации взгляда, гиперактузия, мышечная гипотония, симптом «вишневой косточки» на глазном дне; с 11 мес. слепота из-за атрофии зрительных нервов, умств. отсталость в степени идиотии, полная обездвиженность, судороги; с 2-х лет - децеребрационная ригидность. Дедушка и бабушка ребенка – двоюродные сибсы.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

10. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Мальчик 6 лет, единственный ребенок от молодых здоровых родителей. Брак неродственный. Беременность, роды – без особенностей. С 3,5 лет – увеличение живота за счёт гепатоспленомегалии. В 4,5 года – перелом головки бедренной кости, с 6-х лет - задержка физического развития, геморрагический синдром, костные боли; в крови -тромбоцитопения, лейкопения и анемия.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

11. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Девочка 8 лет, единственный ребенок от молодых здоровых родителей. Брак неродственный. Беременность, роды – без особенностей. С 4-х лет – увеличение живота за счёт гепатоспленомегалии, генерализованная лимфоаденопатия. В 5,5 лет – лёгочные инфильтраты. Неврологическая симптоматика отсутствует.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

12. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Девочка 12 лет. От молодых здоровых родителей несостоящих в кровнородственном браке. Беременность, роды – без особенностей. С рождения – тенденция к увеличению длины тела и арахнодактилии, в 5,5 лет – ВДГК, сколиоз, вальгусная деформация коленных суставов, полая стопа, в 9 лет – подвывих хрусталика, миопия средней степени, задержка интеллектуального развития, в 11 лет – тромбоз- коронарных артерий, в 11,5 лет перелом лучевой кости.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

13. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Мальчик, 1 г 5 мес. От 1-й беременности молодых, здоровых родителей,

не состоящих в кровном родстве. Роды на 32 неделе; масса тела - 2130, длина 42 см; Апгар 6/7 баллов; врожденная правосторонняя паховая грыжа. Наблюдался неврологом. Д-з: Перинатальное поражение ЦНС. ЗПМР. Диффузная мышечная гипотония. Голову держит с 7 мес., переворачивается - с 8,5 мес., речевое развитие по возрасту. С 4-х мес. – повышение АЛТ, АСТ, КФК, КФК-МВ, ЛДГ с прогрессированием в динамике наблюдения. По данным игольчатой ЭНМГ – признаки первично мышечного поражения. УЗИ сердца - гипертрофическая кардиомиопатия с утолщением сосочковых мышц. При осмотре – «поза лягушки», макроглоссия, «кукольное лицо», крупная паховая грыжа справа. Черепно-мозговые нервы без особенности. Глотание не нарушено. Язык по средней линии. Тонус и сила мышц диффузно снижены. Сухожильные рефлексы сохранены, симметричные. Псевдогипертрофий мышц нет.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**14. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Ребенок трех лет госпитализирован по поводу пневмонии, возникшей у него уже в третий раз. Отмечен постоянный приступообразный кашель, одышка, цианоз. Масса тела 11 кг 200 г; рост – 102 см. Кал обильный, жирный, в копрограмме много нейтральных жиров. Старший брат больного умер в возрасте 5 лет от затяжной пневмонии. Родители здоровы.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**15. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Девочка, 7 мес. от 1-й беременности, протекавшей на фоне токсикоза I-й половины, обострения хр. тонзиллита на сроке 30 недель. Роды 1-е, срочные, плановое кесарево сечение. Масса тела при рождении 3250 г, длина – 53 см; Апгар 7/8 бал. В анамнезе - генерализованные полиморфные судороги, не купируемые противосудорожной терапией, апноэ, кома смешанного генеза, рецидивирующие конъюнктивиты. При осмотре: грубая ЗПМР (не переворачивается, не гулит, не следит за игрушкой, вялая); плавающие движения глазных яблок; асимметрия костей черепа, глазных щелей, узкий фильтр. Волосы редкие, участки алопеции; кожа плотная, не отёчная; мышечный тонус диффузно снижен; живот мягкий, печень, селезёнка - не увеличены. Наружные половые органы по женскому типу. При обследовании: МРТ ГМ - поражение глубинного белого вещества с вовлечением в процесс спинного мозга, стволовых структур, гемисфер мозжечка и задних отделов внутренней капсулы. Атрофия больших полушарий ГМ и гемисфер мозжечка. Лабораторные данные: умеренное повышение лактата, пирувата и аммиака плазмы крови, резкое увеличение содержания 3-гидроксиизовалериановой и 3-метилкротонилглициновой органических кислот в моче.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**16. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** У внешне здорового ребенка на пятый день после рождения началась рвота, появилось неритмическое дыхание, развился цианоз кожных покровов, гипертония мышц, кома. Ребенок отказывается от груди, его моча имеет необычный запах. Тест с треххлорным железом имеет синий цвет.



**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**17. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** У мальчика 11 лет выявлены следующие клинические признаки: низкий рост, складчатая широкая шея, эпикант, птоз, деформация грудной клетки, дефект межжелудочковой перегородки, крипторхизм; недоразвитие полового члена, сниженный интеллект.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**18. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** У девочки 2,5 лет наблюдаются: пеллагроподобные изменения кожи; атаксия; фотодерматоз, задержка психоречевого развития, неустойчивая походка, нистагм, нарушение конвергенции, интенционный тремор. При лабораторном исследовании выявлены: повышенная экскреция индольных соединений с мочой, аминоацидурия.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**19. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Мальчик 12 лет, единственный ребенок от молодых здоровых родителей. Беременность, роды – без особенностей. С рождения – арахнодактилия и тенденция к увеличению длины тела, в год – диагностирован подвывих хрусталика; в 4,5 года – сформировались килевидная деформация грудной клетки и долихостеномелия, к 7 годам – выявлена тенденция к увеличению диаметра аорты на уровне синуса Вальсальвы.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**20. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Больной 2,5 года. От 1-й нормально протекавшей беременности, родов на сроке 42 нед. Масса тела - 3050г, длина – 60 см; Апгар 7/8 баллов. С рождения: атония, арефлексия с дистальных отделов нижних конечностей, кифосколиоз, 2-хсторонний вывих ТБС, пупочная грыжа, крипторхизм. Клинико-инструментальное обследования: стоит при поддержке, не ходит, быстро утомляется, фразовая речь отсутствует. Долихостеномелия, арахнодактилия пальцев кистей и стоп, готическое нёбо, кифосколиоз грудного отдела позвоночника, генерализованная ГМС, вывихи/подвывихи суставов, пяточно-вальгусная установка стоп, «натоптоши», тонкая, гиперрастяжимая кожа, келоидные рубцы, атрофические стрии, синячковость, расширенное пупочное кольцо, диастаз прямых мышц живота, крипторхизм, симптом «вялой мошонки». Рентгенографически: кифотическая деформация позвоночника – 89°, правосторонняя сколиотическая деформация позвоночника – 29°; УЗИ сердца - ДХПЛЖ. УЗИ органов брюшной полости - опущение печени, почек. ЭНМГ– нарушение электрогенеза мышц верхних и нижних конечностей.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы

верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

21. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Больной 5 лет. Жалобы на ЗРР. Знает несколько слов, фразовая речь отсутствует, объясняется жестами, контактен, навыки самообслуживания сформированы, судороги, нарушения поведения отрицаются. Мальчик от 1-й беременности, срочных родов, протекавших без особенностей. Голову держит с 1 мес; переворачивается - с 3-х мес; сидит – с 6 мес; гулит – с 3 мес; первые слога – с 7-8 мес.; первые слова – с 2,5 лет. Родители молодые, здоровые, заговорили в срок, образование высшее, брак межнациональный. Фенотипически – без особенностей. Данные инструментального обследования: ЭЭГ, МРТ головного мозга, УЗИ внутренних органов, глазное дно, зрение, эндокринный статус – без патологии. Кариотип – 46, XY. Биохимический фенотип: лактат, пируват, содержание аминокислот сыворотки крови – норма. Газовая ТМС мочи: гидроксимасляная кислота – значительно повышена; глутаровая кислота – умеренно повышена; жирные кислоты – с тенденцией к повышению; янтарная кислота – повышена. ТМС крови - гамма-гидроксимасляная кислота крови – резко повышена; гамма-аминомасляная кислота крови – повышена.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

22. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Пациент в возрасте 17 лет поступил в неврологическую клинику с явлениями прогрессирующего нарушения двигательной функции (усиливающийся тремор) и координации. В анамнезе эпизод острых печеночных расстройств в возрасте 12 лет с не резко выраженными печеночными биохимическими пробамии. Гепатитоподобная симптоматика была практически полностью купирована медикаментозно. При поступлении основными симптомами является выраженное размашистое дрожание в покое и при движении, нарушение почерка, легкие проявления паркинсонизма. Дрожание сопровождается ригидностью при сгибании и разгибании конечностей (симптом зубчатого колеса), неустойчивостью в положении стоя (поза Ромберга). Со стороны внутренних органов небольшое увеличение печени.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

23. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Ребенок (мальчик) в возрасте 0,5 года поступил в клинику по поводу появившихся эпилептических приступов. Родился недоношенным, в первые месяцы жизни серьезных проблем не отмечалось, за исключением мало выраженной пигментации и замедленного развития. При поступлении отмечается гипотермия, гипотрофия, сниженный тургор тканей. ЗПМР. Обращает на себя внимание изменение морфологии волос, дизморфические черты лица.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

24. **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Пробанд К., 6 лет. Жалобы: периодические боли в эпигастрии, не связанные с приёмом пищи, увеличение размеров живота, с 1 года - задержка физического развития. При обследовании выявлены: гепатоспленомегалия, гидронефроз III ст. слева, признаки интерстициального поражения лёгких,

дислипидемия, гипогаммаглобулинемия, слабopоложительная ПАС-реакция клеток костного мозга, резко положительная проба на  $\alpha$ -нафтилацетат эстеразу, снижение активности сфингомиелиназы в лейкоцитах до 0,41 нМ/мг/час (N=0,56-3,24), значительное повышение хитотриозидазы плазмы до 2040 нМ/мл/час (N= 5,5-198), верхняя граница нормы - 118,2 нМ/мг/час (N= 30-118) кислой липазы в лейкоцитах, повышение концентрации триола - 150 нг/мл (N= 2,0-50) и уровня 7-кетохолестерина – 254 нг/мл (N=10-75), нормальная активность хитотриозидазы - 58 нмоль/ч/мл (норма 2,5-100), небольшое повышение  $\beta$ -D-глюкозидазы в лейкоцитах 24,2 нМ/мл/час (N=4,7-18,7) и нормальное содержание  $\beta$ -D-галактозидазы в лейкоцитах - 190 нМ/мг/час (N=98,3-323,9).

**Вопросы:** Какие болезни могут быть исключены по результатам проведённого биохимического обследования? Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**25. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.**

Пробанд К., 6 лет. Жалобы: периодические боли в эпигастрии, не связанные с приёмом пищи, увеличение размеров живота, с 1 года - задержка физического развития. При обследовании выявлены: гепатоспленомегалия, гидронефроз III ст. слева, признаки интерстициального поражения лёгких. Биохимический фенотип: дислипидемия, гипогаммаглобулинемия, слабopоложительная ПАС-реакция клеток костного мозга, резко положительная проба на  $\alpha$ -нафтилацетат эстеразу, снижение активности сфингомиелиназы в лейкоцитах до 0,41 нМ/мг/час (N=0,56-3,24), значительное повышение хитотриозидазы плазмы до 2040 нМ/мл/час (N= 5,5-198), верхняя граница нормы - 118,2 нМ/мг/час (N= 30-118) кислой липазы в лейкоцитах, повышение концентрации триола - 150 нг/мл (N= 2,0-50) и уровня 7-кетохолестерина – 254 нг/мл (N=10-75), нормальная активность хитотриозидазы - 58 нмоль/ч/мл (норма 2,5-100), небольшое повышение  $\beta$ -D-глюкозидазы в лейкоцитах 24,2 нМ/мл/час (N=4,7-18,7) и нормальное содержание  $\beta$ -D-галактозидазы в лейкоцитах - 190 нМ/мг/час (N=98,3-323,9). Секвенирование генов *SMPD1u NPC1*- не выявило мутаций.

**Вопросы:** Какие болезни могут быть исключены по результатам проведённого биохимического обследования? С какими заболеваниями следует проводить дифференциальный диагноз дальше? Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**26. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.**

Пробанд, 8 мес от считающих себя здоровыми отца 29 лет и матери 25 лет, от I беременности и I-х родов на 40-й неделе, в головном предлежании. Масса тела - 2850 г, длина - 48 см, окр. гол 31 см, окр. груди – 32 см., Апгар – 6/8 баллов. При осмотре в 8 мес. - не сидит, не ползает, переворачивается только со спины на бок. Спастический тонус нижних конечностей. Значительно отстаёт в физическом развитии: рост 56,3 см, вес 4052 г, окр. гол 35,5, окр. груди 34,5 см, зубы 0/2 с 6 мес, нистагм, страбизм, голубые склеры, тонкие белые, мягкие, редкие волосы. Микроцефалия с тенденцией к тригоноцефалии и уплощению черепа в области висков, фронто-назально-орбитальная гемангиома, гипоплазия средней трети лица, короткий нос с развернутыми вперёд гипоплазированными ноздрями, длинный сглаженный фильтр, микрогнатия, неполная расщелина нёба, широкий альвеолярный край верхней челюсти, аномалия роста зубов (вне альвеолярной дуги), диспластичные ушные раковины. Деформация пальцевой дуги кистей, кожная синдактилия II-III пальцев стоп. При аускультации сердца – грубый систолический шум 3-й степени громкости с максимальной громкостью в 2ЛС, печень, селезенка не увеличены.

Наружные гениталии сформированы по мужскому типу, головчато-стволовая гипоспадия, тестикулы гипоплазированы. Стул самостоятельный.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**27. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Пробанд девочка родилась от неродственного брака матери (31 год,) и 2 брака отца (33г.). Сын от 1 брака отца (полусибс, 6 лет) здоров. Данная беременность II (1-я – мед. аборт). На раннем сроке принимала утрожестан по поводу угрозы прерывания беременности. По комбинированному (УЗИ+б/х РАРР-А и бХГЧ ) скринингу в 11 нед – риск ХА низкий, расхождение ПДР по УЗИ и по menses более 2 нед (крупный плод). В 16 нед (самостоятельно сдала) 2й б/х скрининг – повышен уровень АФП. В 19 нед/ по УЗИ - многоводие, макроглоссия, пиелокаликотазия левой почки и омфалоцеле у плода, от ИПД отказалась. Роды кесаревым сечением в 38 нед., масса тела - 3870г, длина - 54см, Апгар 6/7 баллов, воды светлые, с 1 суток гипогликемия, стойкая полицитемия, затрудненное вскармливание, стридорозное дыхание. При осмотре: вялость, гипотония, эндофтальм, полные щеки, длинный рельефный фильтр, рот приоткрыт, выраженная макроглоссия, относительно гипоплазированная нижняя челюсть. Насечки на мочке левого уха. При осмотре: вялость, гипотония, глубоко посаженные глаза, полные щеки, длинный рельефный фильтр, рот приоткрыт, выраженная макроглоссия. Насечки на мочке левого уха. Тенденция к укорочению шеи. Щитовидная железа не увеличена. Дыхание стридорозное, ЧД - 18 в мин, ЧСС - 134 в мин. Систолический шум в 2 ЛС 3-й ст. громкости. Живот асимметричен, прямых мышц живота, пупочная грыжа, гепатоспленомегалия. В левой половине живота пальпируется незначительно смещаемое, эластической консистенции, округлой формы образование размерами 6х5см. Наружные гениталии сформированы по женскому типу. По УЗИ бр. полости и брюшинного пространства: висцеромегалия, карцинома левого надпочечника? Опухоль Вильмса? по ЭХО КГ – ДМПП.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**28. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Женщина, 37 лет направлена к онкологу по поводу рака правой молочной железы. У ее старшей сестры и матери в возрасте 42 и 40 лет были диагностированы злокачественные новообразования обеих молочных желез. Несмотря на оперативные вмешательства обе родственницы больной скончались.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Семейный прогноз.

**29. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Мужчина, 53-х лет. Жалобы на быструю утомляемость, одышку при ходьбе и физических нагрузках, полубморочные состояния при перемене положения тела из горизонтального положения тела на вертикальное. В анамнезе неоднократное обращение к невропатологу с жалобами на парестезии и болевые ощущения в конечностях. Неврологический диагноз: Полинейропатия неясной этиологии. УЗИ-сердца – кардиомиопатия. Липидограмма и другие биохимические показатели крови без признаков патологии. Данных за кардиосклероз и ИБС нет.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова

тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**30. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Пробанд девочка родилась от неродственного брака матери (31 год, продавец) и 2 брака отца (33г, водитель). Сын от 1 брака отца (полусибс, 6 лет) здоров. Данная беременность II (1-я - медаборт). По поводу угрозы прерывания беременности на раннем сроке приём утрожестана. По комбинированному (УЗИ+б/х РАРР-А и бХГЧ) скринингу в 11 нед – риск ХА низкий, расхождение ПДР по УЗИ и по месячным более 2 недель. В 16 нед (самостоятельно сдала) 2й б/х скрининг – повышен уровень АФП. В 19 нед/ по УЗИ - многоводие, макроглоссия, пиелокаликоэктазия левой почки и омфалоцеле у плода. От ИПД беременная отказалась. Роды кесаревым сечением в 38 нед., масса тела - 3870г, длина - 54см, Апгар 6/7 баллов, воды светлые. С 1 суток гипогликемия, стойкая полицитемия, стридорозное дыхание. При осмотре: вялость, гипотония, глубоко посаженные глаза, полные щеки, длинный рельефный фильтр, рот приоткрыт, выраженная макроглоссия. Насечки на мочке левого уха. Тенденция к укорочению шеи. Щитовидная железа не увеличена. Дыхание стридорозное, ЧД - 18 в мин, ЧСС - 134 в мин. Систолический шум в 2 ЛС, 3-й ст. громкости. Живот асимметричен, прямых мышц живота, пупочная грыжа, гепатоспленомегалия. В левой половине живота пальпируется незначительно смещаемое, эластической консистенции, округлой формы образование размерами 6х5см. Наружные гениталии сформированы по женскому типу. По УЗИ бр. полости и брюшинного пространства: висцеромегалия, карцинома левого надпочечника? Опухоль Вильмса? по ЭХО КГ – ДМПП. Осмотрена генетиком. Клинически установлен диагноз синдрома Беквита- Видемана.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза.

**31. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Супружеская пара. Возраст — 27 лет супруге, 32 года супругу. В анамнезе — бесплодие в браке 7 лет, 3 неудачные попытки ЭКО. Кариотипирование: 46,XX,1qh+ и 46,XY,16qh+.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования семьи. Показана ли данной паре преимплантационная генетическая диагностика (выявление аномалий по всем хромосомам) по результатам кариотипирования.

**32. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Пренатальный скрининг первого триместра беременности выявил повышенный риск рождения ребёнка с хромосомной патологией у женщины 37 лет. Результат цитогенетического анализа клеток ворсин хориона: 46,XX,+13,rob(13;14)(q10;q10). Беременность была прервана.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования семьи. Какова тактика дальнейшего ведения семьи. Обоснуйте свой выбор.

**33. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Женщина 34 лет, в анамнезе 3 спонтанных прерывания беременности в первом триместре. Кариотип 46,XX,t(8;17)(q24.3;q21.1). Кариотип супруга нормальный.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Рекомендации по дальнейшему планированию семьи. Обоснуйте свой выбор.

**34. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА**

**ВОПРОСЫ.** Новорожденный мальчик от 2-й неосложнённой беременности, 2-х родов на сроке 40 недель. Масса тела – 3050 г, длина – 50 см, Апгар - 7/8 баллов. На 2-е сутки - отказ от еды, тремор подбородка и кистей, на фоне терапии вальпроевой кислотой ухудшение – рвота, сонливость. При осмотре: состояние тяжёлое: кома, гиперпноэ, судорожный синдром, гипотермия, сухость кожи, диффузное снижение мышечного тонуса. Лабораторно: повышение рН венозной крови до 7,48 (алкалоз), нормальная концентрация бикарбонатов и анионов, значительное повышение аммиака в крови 895 мкмоль/л (N - 75 мкмоль/л). Семейный анамнез. Отец – 30 лет, здоров. Мать, 28 лет, в юности тяжелые мигрени, с 19 лет - вегетарианка, младший брат матери умер на 6 сутки жизни. Диагноз (со слов): Менингит. 1-й ребенок - дочь, 3-х лет, здорова.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациента. Обоснуйте свой выбор. Обоснуйте рекомендации для семьи.

**35. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Женщина 42 лет, беременность 11 недель. Пренатальный скрининг первого триместра беременности не выявил повышение риска рождения ребёнка с хромосомной патологией. Тем не менее, женщина желала исключить хромосомные болезни у будущего ребенка и настаивала на проведении пренатальной диагностики.

**Вопросы.** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Тактика дальнейшего ведения беременности? Обоснуйте свой выбор. Каков наиболее безопасный метод исключения хромосомных болезней плода в период внутриутробного развития?

**36. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Мужчина, 35 лет, анамнез — бесплодие 8 лет, спермограмма — тяжелая форма олигозооспермии (значительное снижение количества сперматозоидов в семенной жидкости (менее 3 млн.). Семейная пара обратилась в клинику ЭКО. Для проведения цикла ЭКО необходимо исключить генетические факторы мужского бесплодия.

**Вопросы.** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор.

**37. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Мужчина, 35 лет, анамнез — бесплодие 8 лет, спермограмма — тяжелая форма олигозооспермии (значительное снижение количества сперматозоидов в семенной жидкости (менее 3 млн.). Семейная пара обратилась в клинику ЭКО. Были проведены лабораторные генетические исследования для исключения генетических факторов мужского бесплодия. Получены следующие результаты: кариотип 46,XY,Yqh+, выявлена делеция в локусе AZFc (sY254, sY255), мутаций в гене *CFTR* не выявлено.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента. Какова тактика дальнейшего ведения пациента.

**38. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Новорожденный мальчик от 2-й неосложнённой беременности, 2-х родов на сроке 40 недель. Масса тела – 3050 г, длина – 50 см, Апгар - 7/8 баллов. На 2-е сутки - отказ от еды, тремор подбородка и кистей, ухудшение состояния на фоне терапии вальпроевой кислотой ухудшение - рвота, сонливость. Семейный анамнез. Отец – 30 лет, здоров. Мать, 28 лет, в юности тяжелые мигрени, с 19 лет - вегетарианка, младший брат матери умер на 6 сутки жизни. Диагноз (со слов): Менингит. 1-й ребенок - дочь, 3-х лет, здорова. При осмотре: состояние тяжёлое:

кома, гиперпноэ, судорожный синдром, гипотермия, сухость кожи, диффузное снижение мышечного тонуса. Лабораторно выявлено: повышение рН венозной крови до 7,48 (алкалоз) при нормальной концентрации бикарбонатов и анионов, значительное повышение аммиака (895мкМоль/л; N-75мкМоль/л), глутамина (1700 мкМоль/л, N- 350-570), резкое снижение цитруллина (0,2 мкМоль/л, N-7-34), орнитина (2 мкМоль/л, N- 29-400) в сыворотке крови; выраженное повышение оротовой кислоты (1100 при N-11мкмоль/моль креат.), повышение 5-гидроксипролина (263,2 при N- 42-115 мкмоль/моль креат.) в моче.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациента после выписки из стационара. Обоснуйте свой выбор.

**39. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Пробанд, мальчик 1 месяц, 2-й ребёнок у фенотипически здоровых родителей, 1-й ребёнок — фенотипически здоровая девочка. Анамнез болезни - длительное кровотечение после взятия крови из пятки новорожденного для проведения скрининга на НБО. Молекулярно-генетическое исследование выявило мутацию инверсию в интроне 22 гена *F8*, в связи с чем была диагностирована гемофилия А.

**Вопросы:** Предположите тип наследования данной генетической патологии? Каковы риски рождения ещё одного больного ребёнка в данной семье? Каковы современные возможности лабораторной генетики помочь этой паре родить здорового ребенка?

**40. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Новорожденный мальчик от 2-й неосложнённой беременности, 2-х родов на сроке 40 недель. Масса тела – 3050 г, длина – 50 см, Апгар - 7/8 баллов. На 2-е сутки - отказ от еды, тремор подбородка и кистей, ухудшение состояния на фоне терапии вальпроевой кислотой - рвота, сонливость. Семейный анамнез. Отец – 30 лет, здоров. Мать, 28 лет, в юности тяжелые мигрени, с 19 лет - вегетарианка, младший брат матери умер на 6 сутки жизни. Диагноз (со слов): Менингит. 1-й ребенок - дочь, 3-х лет, здорова. При осмотре: состояние тяжёлое: кома, гиперпноэ, судорожный синдром, гипотермия, сухость кожи, диффузное снижение мышечного тонуса. Лабораторно выявлено: повышение рН венозной крови до 7,48 (алкалоз) при нормальной концентрации бикарбонатов и анионов, значительное повышение аммиака (895мкМоль/л; N-75мкМоль/л), глутамина (1700 мкМоль/л, N- 350-570), резкое снижение цитруллина (0,2 мкМоль/л, N-7-34), орнитина (2 мкМоль/л, N- 29-400) в сыворотке крови; выраженное повышение оротовой кислоты (1100 при N-11мкмоль/моль креат.), повышение 5-гидроксипролина (263,2 при N- 42-115 мкмоль/моль креат.) в моче. Таргетное секвенирование гена *OTC* выявило миссенс мутацию, что позволило верифицировать недостаточность орнитинтранскарбамилазы (карбоамилтрансферазы) и провести медико-генетическое консультирование семьи.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациента. Обоснуйте свой выбор. Обоснуйте рекомендации для семьи.

**41. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** У пациента Н., 7 лет выявлены: поликистоз почек, двусторонние боковые свищи шеи и хроническая тугоухость смешанного типа.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациента. Обоснуйте свой выбор. Каков прогноз заболевания для жизни?

**42. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Женщина 23лет, 1-я беременность, замершая беременность на сроке 7/8

недель. Кариотип ворсин хориона — 46,XY,der(3),t(3;8)(p25;q12). Кариотип родителей 46,XX и 46,XY,t(3;8)(p25;q12). Пара планирует в будущем рождение детей.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Какова тактика дальнейшего планирования беременности. Обоснуйте свой выбор.

**43. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** У пациентки Ф, 6 лет выявлены: депигментированные и кофейные пятна на коже, двусторонняя шваннома 8-й пары черепно-мозговых нервов с нарушением слуха и вестибулярной функции, катаракта.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациента. Обоснуйте свой выбор. Обоснуйте рекомендации для семьи.

**44. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Результат цитогенетического анализа клеток ворсин хориона: 45,XY,rob(14;22)(q10;q10)pat. Проведено кариотипирование родителей.

**Вопросы:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте диагноз. Какова тактика дальнейшего наблюдения семьи. Обоснуйте свой выбор. Предложите возможные варианты планирования беременности в данной семье.

**45. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** У пациента Н., 7 лет выявлены: поликистоз почек, двусторонние боковые свищи шеи и хроническая тугоухость смешанного типа.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациента.

**46. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Женщина, 26 лет, с приступообразными болями в животе, тошнотой, рвотой, с необычной "красной" мочой госпитализирована в хирургическое отделение с подозрением на острый аппендицит, однако диагноз не подтвердился. Больная переводится в гинекологическое отделение с подозрением на внематочную беременность, где диагноз был опровергнут. Поскольку боли нарастают, она снова поступает в хирургическое отделение, где ей делают операцию по поводу непроходимости кишечника и снова диагноз не подтверждается. Через месяц больная опять оказывается на хирургическом столе с диагнозом непроходимость кишечника. После повторной операции с применением барбитуратов в качестве вводного наркоза больная полностью обездвиживается и попадает в неврологическое отделение.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациентки. Каковы подходы к терапии?

**47. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Женщина 34 лет, в анамнезе 3 спонтанных прерывания беременности в первом триместре. Кариотип 46,XX,t(8;17)(q24.3;q21.1). В настоящее время беременность 10 недель. Женщине показано проведение пренатальной инвазивной диагностики для исключения у плода несбалансированного кариотипа.

**Вопрос:** Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Какие лабораторные генетические методы и на каком плодном/внезародышевом материале помогут определить хромосомный статус плода. Обоснуйте рекомендации по выбору метода.

**48. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Девочка, 4-х лет. Родители – выходцы с Западной Украины. Родилась с массой тела 2,5 кг при доношенной беременности. При осмотре рост 93,5 см. Умеренная микроцефалия. «Птичий» профиль, монголоидный разрез глаз, диспластичные уши, короткая шея, гипертелоризм. Небольшая задержка умственного развития. Частые тяжелые рецидивирующие респираторные инфекции. При



иммунологическом обследовании снижение IgA, IgG2 и IgG4, агаммаглобулинемия.

**Вопросы.** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**49. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Мальчик 3 лет, рост 65 см направлен на консультацию из гематологической клиники, куда поступил с панцитопенией. При осмотре генетика выявлены гипоплазия 1 пальца, микрофтальмия, микрогнатия, широкая переносица, эпикант, гипоплазия наружных половых органов, крипторхизм. Пятна «кофе с молоком». Из анамнеза – частые бактериальные инфекции, рецидивирующий афтозный стоматит.

**Вопросы.** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

**50. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.** Мужчина, 27 лет, по национальности еврей, рост 150 см, вес 45 кг. Направлен на прием к генетику по причине бесплодия в течении 5 лет. При осмотре: микрогнатия, узкое лицо, массивный нос, выступающие уши, эритема в форме бабочки. Со слов больного после пребывания на солнце сыпь появляется на открытых частях тела.

**Вопросы.** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Прогноз здоровья для данного пациента.

**51. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ** Больной М., 27 лет. Во время аварии на ядерной энергетической установке находился в непосредственной близости от активной зоны реактора. Через 30 мин почувствовал слабость, головокружение, появилась головная боль, тошнота, многократная рвота. Доставлен в медико-санитарную часть (МСЧ) через 40 мин после аварии.

**Вопросы.** Поставьте диагноз. Обоснуйте объем лечебных мероприятий на этапах первой врачебной и специализированной медицинской помощи. Предположите исход заболевания.

**52. ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ** Больная К., 24 лет. В результате нарушения правил техники безопасности подверглась общему кратковременному (12 с) относительно равномерному  $\gamma$ -облучению. Примерно через 2,5 часа после происшествия появилась тошнота, умеренно выраженная головная боль, была однократная рвота. Самостоятельно обратилась за медицинской помощью.

**Вопросы.** Поставьте диагноз. Обоснуйте объем лечебных мероприятий на этапах первой врачебной и специализированной медицинской помощи. Предположите исход заболевания.

## 5. Критерии и шкала оценки

5.1. Критерии оценки результатов сдачи государственного экзамена (*критерии формируются с учетом специфики направления подготовки и (или) специальности*).

Оценка «отлично»выставляется обучающемуся, глубоко и прочно усвоившему программный материал, способному самостоятельно критически оценить основные концепции данной дисциплины (дисциплин), которого теория увязывается с практикой; обучающийся показывает знакомство с актуальной литературой, правильно дает определения всех основных понятий данной дисциплины (дисциплин).Правильно применяет

теоретические положения при решении вопросов, исчерпывающе отвечает на дополнительные вопросы.

Оценка **«хорошо»** выставляется обучающемуся, твердо знающему программный материал, грамотно и по существу излагающему его, но допускающему небольшие неточности, правильно применяет теоретические знания для решения практических вопросов и задач и отвечает на дополнительные вопросы.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, владеющему основным материалом, но испытывающему некоторые затруднения и допускающему неточности в его изложении, недостаточно правильно формулирующему основные понятия данной дисциплины (дисциплин), допускающему существенные ошибки при выполнении практических заданий и ответах на дополнительные вопросы.

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется обучающемуся, не владеющему основным материалом, допускающему существенные ошибки, неверно отвечающему на большую часть дополнительных вопросов, с большими затруднениями выполняющему практические задания.

Фонд оценочных средств государственной итоговой аттестации разработан преподавательским коллективом кафедры медицинской генетики в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования