

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Наумова Наталия Александровна
Должность: Ректор
Дата подписания: 04.09.2025 17:24:41
Уникальный программный ключ:
6b5279da4e034bffa79172803da5b7b559fc69e7

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ»
(ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ)

Медицинский факультет

Кафедра детских болезней

УТВЕРЖДЕН
на заседании кафедры
Протокол от «04» февраля 2025 г. №6
Зав. кафедрой 
/ Шаповаленко Т.В./

**ФОНД
ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

по учебной дисциплине

Орфанные заболевания

Специальность 31.05.02 – Педиатрия

Москва
2025

Содержание

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы
2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания
3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы
4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Код и наименование компетенции	Этапы формирования
ДПК-1. Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа

2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описания шкал оценивания

Оцениваемые компетенции	Уровень сформированности	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
ДПК-1	Пороговый	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа	Знает как проводить полное физикальное, обследование и формировать предварительный диагноз, а также составлять план лечения Умеет устанавливать диагноз с учетом действующей международной статистической классификации болезней	Опрос, тестирование, практические задания, доклад, презентация.	Шкала оценивания опроса Шкала оценивания тестирования Шкала оценивания выполнения практических заданий Шкала оценивания доклада Шкала оценивания презентации
	Продвинутый	1. Работа на учебных	Знает как проводить полное физикальное,	Опрос, тестирование	Шкала оценивания

		занятиях 2. Самостоятельная работа	<p>обследование и формирование предварительный диагноз, а также составлять план лечения</p> <p>Умеет устанавливать диагноз с учетом действующей международной статистической классификации болезней; применять знания о генетических механизмах развития заболеваний при решении профессиональных задач.</p> <p>Владеет навыками оценки состояния и самочувствия пациента, а также проведения дифференцированной диагностики с другими болезнями; навыками диагностики генетически обусловленной патологии.</p>	е, практически е задания, доклад, презентация. ситуационная задача, практическая подготовка	<p>ания опроса Шкала оценивания ания тестирования Шкала оценивания ания выполнения практических заданий Шкала оценивания ания доклада Шкала оценивания ания презентации Шкала оценивания ания ситуационной задачи Шкала оценивания ания практической подготовки</p>
--	--	--	---	---	---

Шкала оценивания выполнения практических заданий

Показатель	Баллы
Все задания полностью выполнены. Полученные выводы хорошо раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	9-10

Все задания полностью выполнены. Могут иметься незначительные ошибки, связанные большей частью с техническими, а не смысловыми аспектами выполнения. Полученные выводы хорошо раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	6-8
Задания выполнены лишь частично. Имеются незначительные ошибки. Полученные выводы не полностью раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	3-5
Задания выполнены лишь частично. Имеются серьезные нарушения. Полученные выводы не раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	0-2

Шкала оценивания ситуационных задач

Критерии оценивания	Баллы
Правильно определено заболевание, ответы на все вопросы верны - «отлично»	9-10
Правильно определено заболевание, ответов на другие вопросы до 50% - «хорошо»	6-8
Правильно определено заболевание, нет ответов на другие вопросы - «удовлетворительно»	3-5
Задача не решена - «неудовлетворительно»	0-2

Шкала оценивания опроса

Критерии оценивания	Баллы
Свободное владение материалом	2
Достаточное усвоение материала	1
Неудовлетворительное усвоение материала	0

Шкала оценивания презентации

Показатель	Балл
Представляемая информация систематизирована, последовательна и логически связана. Проблема раскрыта полностью. Возможности технологии <i>PowerPoint</i> использованы уместно (презентация иллюстрирует, а не дублирует доклад студента; выдержана в едином стиль; оптимизировано количество слайдов).	10
Представляемая информация в целом систематизирована, последовательна и логически связана (возможны небольшие отклонения). Проблема раскрыта. Возможны единичные незначительные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (переизбыток текстовой информации; стилистические ошибки; количество слайдов не оптимально).	6
Представляемая информация относительно систематизирована, логическая связь неявная. Проблема раскрыта не полностью. Имеются отдельные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (информация в основном текстовая, дублирующая; речь студента презентация перенасыщена или напротив не раскрывает материал; плохое визуальное оформление презентации; количество слайдов недостаточно или	4

презентация перегружена).	
Представляемая информация не систематизирована и/или не последовательна. Проблема раскрыта не полностью. Выводы не сделаны или не обоснованы. Имеется ряд грубых ошибок при оформлении в <i>PowerPoint</i> (информация в основном текстовая, дублирующая речь студента; презентация перенасыщена или напротив не раскрывает материал; плохое визуальное оформление презентации).	1

Шкала оценивания доклада

Критерии оценивания	Балл
Доклад соответствует заявленной теме, выполнен с привлечением достаточного количества научных и практических источников по теме, студент в состоянии ответить на вопросы по теме доклада.	8-10
Доклад в целом соответствует заявленной теме, выполнен с привлечением нескольких научных и практических источников информации по теме, студент в состоянии ответить на часть вопросов по теме доклада.	4-7
Доклад не совсем соответствует заявленной теме, выполнен с использованием только 1 или 2 источников информации, студент допускает ошибки при изложении материала, не в состоянии ответить на вопросы по теме доклада.	1-3

Шкала оценивания тестирования

Критерии оценивания	Баллы
80-100% правильных ответов - «отлично»	9-10
60-80% правильных ответов - «хорошо»	6-8
30-50% правильных ответов - «удовлетворительно»	3-5
0-20 % правильных ответов - «неудовлетворительно»	0-2

Шкала оценивания практической подготовки

Критерии оценивания	Баллы
высокая активность на практической подготовке, выполнен(ы) осмотр/курация /клиническое или инструментальное/лабораторное исследование в количестве не менее 3 и/или отработан алгоритм оказания медицинской помощи(не менее 3) или сформирован клинический навык	5
средняя активность на практической подготовке, выполнен(ы) осмотр/курация /клиническое или инструментальное/лабораторное исследование в количестве от 1 до 3 и/или отработан алгоритм оказания медицинской помощи(от 1 до 3)	2
низкая активность на практической подготовке, осмотр/курация /клиническое или инструментальное/лабораторное исследование в количестве не выполнялись, алгоритм оказания медицинской помощи не отработан	0

3. Типовые контрольные задания или иные необходимые для оценки материалы знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Вопросы для подготовки к опросу

1. Клетки отличаются друг от друга различными составом белков (антигенов). Какими методами можно выявить эти отличия?
2. Перед исследователем поставлена задача – выявить структуры, содержащие ДНК и РНК. Какие методы он должен использовать? На основании каких признаков судить можно о содержании в структурах ДНК и РНК?
3. Клетку обработали веществами, нарушающими конформацию белков, входящих в состав цитолеммы. Какие функции клеточной поверхности будут нарушены?
4. Произвели пункцию печени здорового и больного животного. Известно, что патологические изменения в исследуемых клетках больного животного связаны с патологией лизосом. Группу клеток, полученных при пункции здорового животного, поместили во флакон 1, а от больного – во флакон 2. Оба флакона содержали одинаковую питательную среду, обеспечивающую нормальную жизнедеятельность клеток. Через определенное время обнаружили, что в клетках, содержащихся во флаконе 2, происходит быстрое накопление особых структур остаточных телец. За счет каких химических компонентов лизосомы осуществляют свою деятельность в клетке? Появляются ли остаточные тельца в нормальных «здоровых» клетках? Какие нарушения (в строении или химическом составе) лизосом произошли, если в клетке имеет место быстрое накопление остаточных телец?
5. При анализе "здорового" органа в некоторых его клеточных структурах были обнаружены небольшие участки цитоплазмы ограниченные от остальной части мембраной и содержащие резко измененные митохондрии и фрагменты цитоплазматической сети. Можно ли клетки, содержащие описанные структуры, считать "здоровыми" или нет? При участии каких органелл и каким образом возникли эти участки? Дайте оценку обнаруженному явлению с точки зрения молекулярной биологии.
6. Перед исследователем поставлена задача изучить митохондрии и лизосомы клеток. Какими методами это можно сделать? По каким признакам можно различить эти органеллы?
7. В области раневой поверхности появляется большое количество клеток, содержащих первичные лизосомы, много фагосом и вторичных лизосом. Каково функциональное значение этих клеток?
8. При старении в хрящевой ткани увеличивается содержание гиалуроновой кислоты. Как изменяется при этом проницаемость хрящевой ткани?
9. Патологическим процессом необратимо повреждены нейроны серого вещества спинного мозга. Какие клеточные элементы будут участвовать в нейрофагии?
10. Под действием рентгеновских лучей значительно снижается лимфопоэтическая функция лимфатического узла, что сопровождается изменением морфологии этого органа. Как отразится облучение на величине площади коркового вещества, количестве лимфатических фолликулов, величине реактивных центров?
11. В цитоплазме гепатоцитов на препарате выявляется необычайно большое количество глыбок гликогена. С какими процессами в организме связано это явление?
12. Дифференцировка эпителия в культуре возможна лишь в присутствии мезенхимы. Пересадка спинной губы бластопора стимулирует развитие нервной трубки в прилегающей эктодерме. Какой механизм развития демонстрирует эти примеры?

Темы докладов и презентаций

1. Наследственные нарушения углеводного обмена: галактоземия, мукополисахаридозы, гликогенозы.
2. Наследственные дефекты обмена липидов: болезни Гоше, Нимана-Пика, Фабри.
3. Наследственные нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм).
4. Наследственные дефекты обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Найана, подагра.
5. Наследственные нарушения ферментов эритроцитов: недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Гемоглобинопатии. Талассемии.
6. Генетическая гетерогенность наследственных болезней и ее причины.
7. Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация

Темы рефератов:

1. Этиология и патогенез наследственных болезней.
2. Классификация наследственных болезней.
3. Болезнь Фабри.
4. Факоматозы.
5. Нейрофиброматоз.
6. Болезнь Марфана.
7. Гемофилия.
8. Болезнь Вильсона Коновалова
9. Муковисцидоз
10. Синдром Вильямса-Кемпбелла
11. Болезнь Ленегра
12. Ювенильный артрит
13. Красная волчанка
14. Мукополисахаридоз
15. Мастоцитоз
16. Гипофосфатазия
17. Цистиноз
18. Тирозинемия
19. Болезнь Гоше
20. Гликогеновая болезнь

Задание на практическую подготовку

1. Участие в проведении неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания, особенности забора образцов, заполнение направления на исследования

Тестовые задания

1. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ, СВОЙСТВЕННЫЙ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ

1. Аутосомно-доминантный
2. Хромосомный
3. Полигенный
4. Сцепленный с полом.

2. ДЛЯ ПРОФИЛАКТИКИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ИСПОЛЬЗУЮТ

1. Определение генов предрасположенности
2. Амниоцентез
3. Кариотипирование
4. Выявление признаков дизморфогенеза

3. ТЕОРИЯ, ОБЪЯСНЯЮЩАЯ ПОЛИГЕННОЕ ДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

1. Действие двух аллелей одного гена
2. Количественные хромосомные мутации
3. Действие множественных факторов внешней среды
4. Аддитивный (суммарный) эффект многих генов

4. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ОБУСЛОВЛЕННОСТЬ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ДОКАЗЫВАЕТСЯ

1. Изучением вредных факторов внешней среды
2. Высокой конкордантностью у монозиготных близнецов
3. Низкой конкордантностью у монозиготных близнецов
4. Передачей признака из поколения в поколение с 50% вероятностью

5. ОПТИМАЛЬНЫЙ МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ- ЭТО

1. Диспансеризация населения
2. Близнецовый метод
3. Построение родословных
4. Изучение эпидемиологической обстановки

6. К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСИТСЯ

1. Гемофилия
2. Бронхиальная астма
3. Болезнь Вильсона
4. Серповидно-клеточная анемия

7. К ПОЛИГЕННО ОБУСЛОВЛЕННЫМ СОСТОЯНИЯМ ОТНОСИТСЯ

1. Врожденный вывих бедра
2. Фенилкетонурия
3. Птериgium (кожная складка на шее)
4. Синдром Марфана

8. ПОЛИГЕННО НАСЛЕДУЕТСЯ УРОВЕНЬ

1. фенилаланингидроксилазы
2. белка дистрофина
3. глюкозы
4. фенилаланина

9. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ ОБУСЛОВЛЕННЫ СОЧЕТАНИЕМ

1. инфекционных агентов и токсических факторов
2. генетических мутаций и хромосомных перестроек
3. генетических мутаций и факторов внешней среды
4. факторов внешней среды и патологической беременности

10. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЛУЧШЕ ВСЕГО ИЗУЧАТЬ НА

1. sibсах

2. дизиготных близнецах
 3. близкородственных браках
 4. монозиготных близнецах
11. В РЕЗУЛЬТАТЕ ДЕЙСТВИЯ ТЕРАТОГЕННЫХ ФАКТОРОВ РАЗВИВАЮТСЯ
1. Генные мутации
 2. Структурные перестройки хромосом
 3. фенокопии
 4. Генокопии
12. У ЖЕНЩИНЫ ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ КАРИОТИПА ВЫЯВЛЕНА СБАЛАНСИРОВАННАЯ РОБЕРТСОНОВСКАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ 45XX,t(21,14). ХРОМОСОМНЫЙ СИНДРОМ У РЕБЕНКА - ЭТО
1. Эдвардса
 2. Патау
 3. Дауна
 4. Ангельмана
13. СИНОНИМ КРЫЛОВИДНЫХ СКЛАДОК - ЭТО
1. Монобрахия
 2. Эпикант
 3. Птериgium
 4. Синдактилия
14. КАРИОТИП, СВОЙСТВЕННЫЙ СИНДРОМУ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА
1. 48, XXXY
 2. 47, XYU
 3. 46, XY
 4. 45, Y
15. КАРИОТИП СВОЙСТВЕННЫЙ СИНДРОМУ "КРИК КОШКИ"
1. 45, XO
 2. 47, XXU, del(15q)
 3. 46, XX / 47, XX + 13
 4. 46, XX, del(5p)
16. УРОВЕНЬ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ Понижается при
1. Болезни Дауна
 2. Синдроме Эдвардса
 3. Синдроме Патау
 4. Муковисцидозе
17. РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА (47, XX + 21) У ЖЕНЩИНЫ 40 ЛЕТ
1. 33%
 2. 0,01%
 3. 25%
 4. 50%
18. СИНДРОМЫ, ВЫЗВАННЫЕ НАРУШЕНИЯМИ X-ХРОМОСОМЫ, НАЗЫВАЮТСЯ
1. Гомосомные
 2. Геносомные

3. Гоносомные

4. Преверзионные

19. БРАХИЦЕФАЛИЯ –ЭТО

1. «Башенный череп»

2. Увеличение поперечного размера черепа

3. Увеличение продольного размера черепа

4. Преобладание лицевой части черепа

20. БРАХИДАКТИЛИЯ – ЭТО

1. Сращение пальцев

2. Равномерное укорочение пальцев

3. Изменение формы пальцев

4. Удлинение пальцев

21. АРАХНОДАКТИЛИЯ – ЭТО

1. Укорочение пальцев

2. Изменение формы пальцев

3. Удлинение пальцев

4. Пальцы в виде барабанных палочек

22. ЭПИКАНТ – ЭТО

1. Сросшиеся брови

2. птоз

3. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза

4. Сужение глазной щели

23. ЛЕТАЛЬНОЕ НАРУШЕНИЕ В КАРИОТИПЕ ПРИ

1. Моносомии по X-хромосоме

2. Трисомии по половым хромосомам

3. Моносомии по аутосомам

4. Транслокации по 21 хромосоме

24. К СТРУКТУРНЫМ ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТСЯ

1. Полиплоидия

2. Делеция короткого плеча

3. Анэуплоидия

4. Моносомия

25. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ЭДВАРДСА

1. $47xy+21$

2. $47xxy$

3. $47,xx+13$

4. $47,xx+18$

26. БОЛЕЕ ЛЕГКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ИМЕЮТ ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ

1. Мозаицизмом

2. Полиплоидией

3. Сбалансированной транслокацией

4. Моносомией, при наличии одной У хромосомы в кариотипе

27. ПРИЧИНАМИ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ТРИСОМИЙ ЯВЛЯЮТСЯ

1. Отставание хромосом в анафазе

2. Нерасхождение хромосом при мейотическом делении

3. Точечные мутации

4. Потеря коротких плеч

28. НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ МЕТОД ПРОФИЛАКТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ -

1. Прегаметический

2. Презиготический

3. Пренатальный

4. Контрацепция

29. НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ ХРОМОСОМНЫЙ СИНДРОМ

1. Синдром Эдвардса (47xx+18)

2. Синдром Дауна (47ху+21)

3. Синдром «кошачьего крика» (46ххdel5p)

4. Синдром Дауна (46ххt/14,21/)

Задачи:

Задача 1.

Пациент К. (39 лет) с раннего детства отмечал болезненные ощущения и онемение в кончиках пальцев рук и ног, боли в животе, которые усиливались при физической нагрузке, повышение температуры тела при эмоционально значимой ситуации. Даже при небольшой физической нагрузке отмечал повышенную слабость и утомляемость. С 2005 года установлен хронический пиелонефрит с исходом в нефросклероз в терминальной стадии хронической почечной недостаточности. Уремия. Гемодиализ 3 раза в неделю. Больной низкорослый - 160 см, гиперстенического телосложения, бочкообразная грудная клетка. На кожных покровах ангиокератомы в области пупка. Периферические лимфоузлы не увеличены. Суставы деформированы. Неврологический статус: низкий интеллектуальный уровень, внимание рассеяно. Не доводит глазные яблоки на 2 мм во все стороны. Сглажена левая носогубная складка, сухожильные рефлексy оживлены, D=S. Положительный симптом Бабинского с двух сторон. В позе Ромберга устойчив. Вегетативная сфера: ангидроз. МРТ головного мозга: МР- картина множественных очагов демиелинизации в полушариях мозга, единичных мелких участков кистозно - глоиозной перестройки вещества мозга в лобных и теменных долях, наружная нормотензивная гидроцефалия. Проведен генетический анализ методом автоматического секвенирования гена GLA. R227Q, описанная в базе данных патогенных мутаций.

1. Обоснуйте клинический диагноз.

2. Укажите тип наследования.

Задача 2

Пациент Н.(2 года 2 мес). Жалобы родителей на утрату ребенком двигательных и психоречевых навыков, снижение слуха и зрения, затруднение носового дыхания. Анамнез жизни и заболевания: Ребенок от III беременности, протекавшей на фоне анемии, во 2 половине беременности мать перенесла ОРВИ. Роды срочные, стремительные. Оценка по Апгар 7/8 баллов. Вес при рождении 4000г, длина тела 53 см, окр. головы 36 см, окр. груди 34 см. Выписан из родильного дома на 6 сутки с диагнозом: Водянка правого яичка. Правосторонняя пахово-мошоночная грыжа. В периоде новорожденности перенес гнойный двухсторонний отит, острый бронхит с обструкцией. Голову держит с 2 месяцев.

Переворачивается с 5 месяцев, зубы с 8 месяцев. С 6 месяцев стала заметна деформация позвоночника (грудной и поясничнокрестцовый кифоз), увеличение размера головы, тугоподвижность тазобедренных и коленных суставов. По данным МРТ (11 мес) – аномалия развития позвоночника, врожденный патологический кифоз ниже-грудного и поясничного отдела, тело L I - клиновидной формы. В 11 мес – осмотрен генетиком, диагноз: синдром системной дисплазии соединительной ткани с выраженным поражением костной ткани. К году появилось помутнение роговицы, начал ходить, но в полуприседе. К 2 годам – тугоподвижность мелких суставов кистей рук и изменение черт лица по типу «гаргоилизма». В 2 года проведен генетический анализ на МПС. Обнаружены мутации Q70X/R89QR89Q .

1. Обоснуйте клинический диагноз.
2. Укажите тип наследования.

Задача 3

Пациент Ф (2 мес). Задержка физического развития по весу и росту, бледность кожных покровов, периоральный и периорбитальный цианоз, пастозность стоп, прогрессирующая мышечная слабость (гипотония, запрокидывание головы), выраженная кардиомегалия/гипертрофическая кардиомиопатия, легочно-сердечная недостаточность, трудности при кормлении, гепатомегалия, макроглоссия. Лабораторно: повышение уровня креатинфосфокиназы и лактатдегидрогеназы в крови. На ЭКГ - укороченный интервал P–R, с высоким вольтажом комплексов QRS. Молекулярно-генетический анализ гена GAA – компаунд-гетерозигота с.32-13T>G/ с.525 delT

1. Обоснуйте клинический диагноз.
2. Укажите тип наследования.

Задача 4

Больная Н., 17 лет, поступила с жалобами на слабость, длительные и обильные менструации, на появление синяков на коже, носовые кровотечения. Подобная симптоматика отмечается около 3-4 месяцев. Из анамнеза: пациентка наблюдается у гематолога, в первичном исследовании костного мозга (миелограмме) изменений не выявлено.

Общее состояние средней тяжести, сознание ясное, положение активное. Кожные покровы и слизистые бледные, множественные петехии и экхимозы на конечностях и туловище. Положительные симптомы жгута и щипка. Лимфатические узлы не увеличены. ЧД 16 в минуту. Дыхание везикулярное. Пульс ритмичный с частотой 86 ударов в минуту. АД 100/60 мм.рт.ст. Тоны сердца звучные, шумов нет. Живот мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Отеков нет. Анализ крови общий. Эритроциты 3,0 Т/л, гемоглобин 100 г/л, цветовой показатель 0,70, ретикулоциты 1%. Тромбоциты 23,0 Г/л. Лейкоциты 5,4 Г/л, сегментоядерные - 67%, лимфоциты 26%, моноциты 7%. СОЭ 22 мм/ч. Анизоцитоз ++; пойкилоцитоз +; микроцитоз ++. Анализ мочи общий. Соломенно-желтая, реакция кислая, уд. вес 1013, белок отриц., лейкоциты 0-1-2 в пл. зрения. Анализ крови биохимический. Креатинин 89,0 мкмоль/л. Общий белок 78 г/л. Билирубин общий 16,2 мкмоль/л, прямой 10,0 мкмоль/л, непрямой 16,2 мкмоль/л. АСТ 0,20 ммоль/л, АЛТ 0,3 ммоль/л. Сахар крови 3,8 ммоль/л. ЭКГ. - Эл. ось сердца не отклонена. Ритм синусовый с ЧСС 70 в минуту. Диффузные метаболические изменения миокарда. Рентгенологическое

исследование органов грудной полости. Легочные поля без очаговых и инфильтративных изменений. Корни структурны, синусы свободны. Средостение не смещено.

Задание:

1. Сформулируйте предварительный диагноз.
2. С какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальную диагностику.
3. Составьте план обследования больной.
4. Представьте принципы лечения данного заболевания и определите прогноз.

Задача 5

Больной Л., 16 лет, поступил с жалобами на боль в горле, повышение температуры тела до 39С, появление синячков на коже ног, рук. Общее состояние тяжелое. Сознание ясное. Положение пассивное. Кожа и видимые слизистые бледные, мелкоточечная геморрагическая сыпь на коже нижних и верхних конечностей, мышечная сила и тонус сохранены. ЧД 23 минуту. Дыхание везикулярное. АД 110/60 мм.рт.ст. Перкуторно границы сердца не изменены. Тоны сердца звучные, ритм правильный. Живот мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не пальпируются. Дизурии нет. Отеков нет. Анализ крови общий. Эритроциты 1,6 млн/л, гемоглобин 60 г/л, MCV, MCH-N. Тромбоциты 20,0 тыс/л. Лейкоциты 1,5 тыс/л, сегментоядерные - 36%, лимфоциты 64%, моноциты 0%. СОЭ 60 мм/ч. Анализ мочи общий. Реакция нейтральная, уд. Вес 1013, белок отриц., эп. Кл. плоские 1-2 в пл. зр., лейкоциты 0-1-2 в пл. зрения, эритроциты 10 -15 в пл. зрения. Анализ крови биохимический. Креатинин 79,3 мкмоль/л. Общий белок 79,3 г/л. Билирубин прямой 0,0 мкмоль/л, непрямой 11,5 мкмоль/л. АСТ 0,22 ммоль/л, АЛТ 0,19 ммоль/л. Калий 3,9 ммоль/л, натрий 139,2 ммоль/л. Сахар крови 4,8 ммоль/л. ЭКГ. Полувертикальное положение ЭОС. Ритм синусовый с ЧСС 80 в минуту. Повышен вольтаж зубцов. Рентгенологическое исследование органов грудной полости. Легочные поля без очаговых и инфильтративных изменений. Корни структурны, синусы свободны. Средостение не смещено.

Задание:

1. Сформулируйте предварительный диагноз.
2. Какие методы исследования необходимо провести для уточнения диагноза.
3. Проведите дифференциальную диагностику.
4. Представьте принципы лечения данного заболевания и определите прогноз.

Задача № 6

Девушка 18 лет жалуется на чувство тяжести в правом подреберье, нечеткость речи, слюнотечение, дрожание рук и головы. Заболела около года назад. Из семейного анамнеза известно, что старший брат пробанда умер в возрасте 16 лет от «какого-то заболевания печени». При осмотре пациентки выявлено: кожные покровы бледноватые, по краю радужки определяется кольцо зеленовато-бурого цвета, живот несколько увеличен в размере, печень +2 см из-под края реберной дуги. Дизартрия, гиперсаливация,

крупноразмашистый тремор вытянутых пальцев рук, тремор головы по типу «нет-нет», мышечный тонус в конечностях снижен. В общем анализе крови определяется легкая анемия, тромбоцитопения, в биохимическом анализе крови: гипопропротеинемия, гиперферментемия, снижение церулоплазмина.

1. Какой предварительный диагноз вы поставите?
2. Что лежит в основе болезни?
3. Какие методы исследования вы предложите для подтверждения диагноза? 4. Где локализован мутантный ген?
5. Какой метод лечения вы предложите?

Задача № 7

К генетику обратились родители 8-летнего мальчика с жалобами на нарушение поведение сына: появились странности (мог встать среди урока и начать ходить по классу, беспричинный смех, «терялся» в школе, т.к. не мог найти свой кабинет), снижение успеваемости в школе. Данные симптомы появились 6 месяцев назад, до этого времени жалоб на здоровье мальчика не было. Из семейного анамнеза известно, что родной брат матери умер в возрасте 15 лет от «энцефалита», а родной племянник матери (сын ее сестры) болеет с младшего школьного возраста: нарушение памяти, речи, глотания, прикован к инвалидному креслу. При осмотре пробанда выявлено: участки гиперпигментации кожи в подмышечных и паховых областях; гиперсаливация, беспричинный смех, сила в конечностях достаточная, сухожильные рефлексy повышены с обеих сторон, есть патологические стопные знаки, память, внимание снижены. На мр-снимках головного мозга повышение сигнала белого вещества затылочных и теменных долей больших полушарий.

1. Какой предварительный диагноз вы поставите?
2. Что лежит в основе болезни?
3. Какой метод диагностики вы предложите?
4. Где локализован мутантный ген?
5. Что вы предложите для лечения болезни?

Задача № 8

3-летний мальчик часто болеет легочными заболеваниями. При осмотре мальчика выявлено: рост 87 см, вес 11 кг, температура тела 36,7°C. Кожные покровы чистые, влажные. В нижних отделах легких на фоне ослабленного дыхания выслушиваются сухие хрипы. Частота дыхания 23 в минуту. Живот несколько вздут, при пальпации безболезненный. Родители ребенка отмечают, что у мальчика частый, светлый стул, с повышенным содержанием жира. Границы печени увеличены на 1,5 см.

1. Какой предварительный диагноз вы поставите?
2. Что лежит в основе болезни?

3. Какой метод диагностики вы предложите?

4. Где локализован мутантный ген? 5. Что вы предложите для лечения болезни?

Вопросы к зачету:

1. Что такое орфанные заболевания (ОЗ).
2. Перечень орфанных заболеваний.
3. Причины развития ОЗ.
4. Лечение ОЗ.
5. Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики.
6. Формирование научных представлений о наследственной патологии у человека.
7. Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики в России.
8. Международная и Российская программы "Геном человека". Общая характеристика генома человека.
9. Человек как объект медицинской генетики.
10. Связь медицинской генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами.
11. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические.
12. Генетическая и клиническая классификации наследственных болезней.
13. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.
14. Наследственность и гомеостаз организма. Генетическая детерминированность нормы реакции. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии признаков у человека.
15. Методы исследования в медицинской генетике. Показания для проведения генетических методов исследования.
16. Гемолитико-уремический синдром
17. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)
18. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)
19. Апластическая анемия неуточненная
20. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)
21. Дефект в системе комплемента
22. Тирозинемия
23. Нарушения обмена аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)
24. Болезнь «кленового сиропа»
25. Нарушения обмена жирных кислот (Гомоцистинурия Галактоземия Глютарикацидурия)
26. Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика
27. Мукополисахаридоз тип I тип II тип VI
28. Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия
29. Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)
30. Незавершенный остеогенез
31. Юношеский артрит с системным началом
32. Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (СтюартаПрауэра)

4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

В ходе освоения дисциплины студенту в рамках текущего контроля необходимо: выполнить тестирование, участвовать в опросе, выполнение ситуационной задачи, подготовить доклад, презентацию, выполнить практические задания, участвовать в практической подготовке.

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета. Зачет проводится устно по вопросам.

Оценивание ответа на зачете

Критерий оценивания	Баллы
Полно раскрыто содержание материала в объеме программы; четко и правильно даны определения и раскрыто содержание понятий; верно использованы научные термины; для доказательства использованы различные умения, выводы из клинических примеров; ответ самостоятельный, использованы ранее приобретенные знания.	20
Раскрыто основное содержание материала; в основном правильно даны определения понятий и использованы научные термины; определения понятий неполные, допущены незначительные нарушения последовательности изложения, небольшие неточности при использовании научных терминов или в выводах и обобщениях из клинических примеров.	10
Усвоено основное содержание учебного материала, но изложено фрагментарно, не всегда последовательно; определения понятий недостаточно четкие; не использованы в качестве доказательства выводы и обобщения из клинических примеров или допущены ошибки при их изложении; допущены ошибки и неточности в использовании научной терминологии, определении понятий.	5
Основное содержание вопроса не раскрыто; не даны ответы на вспомогательные вопросы; допущены грубые ошибки в определении понятий, при использовании терминологии.	0

Итоговая шкала оценивания результатов освоения дисциплины

Итоговая оценка по дисциплине выставляется по приведенной ниже шкале. При выставлении итоговой оценки преподавателем учитывается работа обучающегося в течение освоения дисциплины, а также оценка по промежуточной аттестации.

Количество баллов	Оценка по традиционной шкале
81-100	Зачтено
61-80	Зачтено
41-60	Зачтено
0-40	Не зачтено