

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 15.12.2023 07:41:53
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации**

Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной
деятельности и молодежной
политике

И.м.п., доцент И.В. Бородулина



Фонд оценочных средств по дисциплине

Б1.В.ДВ.01.02 Орфанные заболевания в педиатрической практике

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.30 Генетика*

Квалификация: *Врач-генетик*

Екатеринбург

2023

Фонд оценочных средств составлен в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности «Генетика» в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) 31.08.30 Генетика, утвержденного приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1072

Составители фонда оценочных средств:

	ФИО	Должность	Уч. звание	Уч. степень
1.	Вахлова И.В.	Заведующая кафедрой	профессор	д.м.н.
2.	Зайкова И.О.	Доцент кафедры	доцент	к.м.н.
3.	Федотова Г.В.	ассистент кафедры	-	к.м.н.
4.	Филиппова О.А.	ассистент кафедры	-	-

Фонд оценочных средств рецензирован Царьковой С.А., д.м.н., профессором, заведующей кафедрой поликлинической педиатрии и педиатрии ФПК и ПП ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России.

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен

- на заседании кафедры акушерства и гинекологии (протокол № 4 от «20» декабря 2022 г.)
- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол № 5 от «10» мая 2023 г.)

Кодификатор

Дидактическая Единица (ДЕ)		Индикаторы достижений (составляющая компетенций, элементы компетенций, дескрипторы и т.п.)			УК, ПК
		Знать	Уметь	Владеть	
ДЕ 1	Наследственная и врожденная патология у детей, редкие (орфанные) заболевания: определение, распространенность, регламентирующие документы.	Распространенность, механизмы наследования. наследственных, редких (орфанных) заболеваний у детей. Основополагающие документы федерального законодательства в области организации медицинской помощи и профилактического наблюдения детей с редкой, наследственной и врожденной патологией.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7
ДЕ 2	Наследственная и врожденная патология у детей: путь к постановке диагноза.	Факторы риска, этиология и патогенез наследственной патологии. Механизмы наследования. Принципы клинической классификации наследственной патологии. Принципиальные подходы в дифференциальной диагностике наследственных и	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7

		врожденных заболеваний.			
ДЕ 3	Неонатальный скрининг. Преднеонатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний.	Роль перинатального консилиума в предотвращении рождения ребенка с наследственной и врожденной патологией. Врожденные заболевания, диагностируемые с помощью неонатального скрининга: этиология, патогенез, механизмы наследования, клиническая картина, диагностика. Принципы терапии. Принципы профилактического наблюдения детей. Неонатальный скрининг на 36 нозологий. Регламентирующие документы в области законодательства по выявлению наследственных болезней путем неонатального скрининга.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7
ДЕ 4	Врожденные и наследственные	Врожденные и наследственные заболевания, выявляемые в периоде	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования,	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7

	заболевания у новорожденных детей.	новорожденности (синдром Пьера Робена и др.). Принципиальные подходы в дифференциальной диагностике наследственных и врожденных заболеваний, выявляемых в периоде новорожденности. Принципы терапии. Принципы профилактического наблюдения детей.	обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	
ДЕ 5	Понятие о неонатальных эндокринопатиях. Орфанные заболевания эндокринной системы.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7
ДЕ 6	Наследственные болезни обмена веществ (аминокислот, углеводов,	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов,	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7

	липидов).	клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	
ДЕ 7	Наследственные болезни обмена веществ (аминокислот, углеводов, липидов).	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7
ДЕ 8	Наследственные болезни обмена веществ: лизосомальные болезни накопления.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7

ДЕ 9	Наследственные болезни с нарушением минерального обмена.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7
ДЕ 10	Орфанные болезни с нарушением минерального обмена.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7
ДЕ 11	Наследственные болезни с вовлечением нервной системы.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7

		терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	врожденной патологии у пациента.	
ДЕ 12	Наследственные болезни с вовлечением органов мочевой системы.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7
ДЕ 13	Наследственные болезни с ведущим синдромом поражения печени.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7
ДЕ	Орфанные	Наследственные, редкие	Используя принципы медицинской	Навыком сбора анамнеза,	ПК – 1, 2, 3, 5,

14	болезни с ведущим синдромом поражения кишечника.	(орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	6, 7
ДЕ 15	Наследственные болезни с вовлечением сердечно-сосудистой системы.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7 9
ДЕ 16	Аутовоспалительные заболевания как представители орфанных болезней	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования. эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7

		Особенности профилактического наблюдения детей.	предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	пациента.	
ДЕ 17	Орфанные болезни с вовлечением органов кровотока.	Наследственные, редкие (орфанные) болезни: механизмы наследования, эпидемиология, этиология, патогенез, классификация. Ведущие клинические синдромы. Диагностика. Подходы к терапии. Прогноз. Особенности профилактического наблюдения детей.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7
ДЕ 18	Современные диагностические возможности и подходы к терапии наследственных, редких (орфанных) заболеваний.	Современные методы диагностики (скринирующие методы, медико-генетическое консультирование, генетическая диагностика, тандемная масс-спектрометрия) и современные подходы к терапии (генотерапия, ФЗТ, таргетная терапия, трансплантация костного мозга, эмбриональная хирургия) наследственных заболеваний.	Используя принципы медицинской этики и деонтологии собрать наследственный анамнез жизни ребенка. Провести объективное обследование, определить дополнительные методы исследования. На основании выделенных симптомов и синдромов поражения поставить предварительный диагноз. Определить виды терапии в соответствии с клиническими рекомендациями.	Навыком сбора анамнеза, объективного исследования, анализа результатов методов исследования, выделения клинических симптомов и синдромов, позволяющих заподозрить наличие наследственной и врожденной патологии у пациента.	ПК – 1, 2, 3, 5, 6, 7

Тестовые задания к зачету по дисциплине

Укажите один правильный ответ

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

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

Укажите один правильный ответ

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

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

Укажите несколько правильных ответов

3. В массовый неонатальный скрининг включены дополнительные заболевания:

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

Укажите несколько правильных ответов

4. В массовый неонатальный скрининг включены дополнительные заболевания:

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

Укажите один правильный ответ

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

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

Укажите один правильный ответ

6. Фенилкетонурия наследуется через:

- a. аутосомы
- b. X-хромосомы
- c. Y-хромосомы
- d. Rh-фактор
- e. Группы крови

Укажите один правильный ответ

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

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

Укажите один правильный ответ

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

- a. оксифалия
- b. плагиоцефалия
- c. краниостеноз
- d. брахицефалия
- e. скафоцефалия

Укажите один правильный ответ

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

- a. галактоземии

- b. фенилкетонурии
- c. врожденного гипотиреоза
- d. муковисцидоза
- e. адено-генитального синдрома

Укажите один правильный ответ

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

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

Укажите один правильный ответ

11. Синдром Гурлер относится к болезням обмена:

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

Укажите один правильный ответ

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

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

Укажите один правильный ответ

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

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

- е. дефект реабсорбции фосфатов в почечных канальцах

Укажите один правильный ответ

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

- а. судороги+мышечная гипотония+гипогликемия+умственная отсталость
- б. патология зрения + умственная отсталость + гаргоилизм
- в. ожирение + патология зрения + гипогенитализм + полидактилия + умственная отсталость
- г. ожирение + страбизм + гипогонадизм + отставание в психическом развитии
- е. ожирение + гиперинсулинизм

Укажите один правильный ответ

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

- а. во взрослом возрасте
- б. в периоде пубертатного скачка
- в. на 1-4 году жизни
- г. в период новорожденности и до 4 месяцев жизни
- е. на первом году жизни после 4 месяцев

Укажите один правильный ответ

16. Для большинства заболеваний обмена аминокислот характерным является:

- а. задержка психо-моторного развития
- б. изменение цвета и запаха мочи
- в. упорная рвота
- г. ацидоз
- е. все вышеперечисленное

Укажите несколько правильных ответов

17. Муковисцидоз –это заболевание:

- а. моногенное
- б. мультифакториальное
- в. из группы хромосомных аномалий
- г. гетерогенное
- е. Х-сцепленное

Укажите несколько правильных ответов

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

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

Укажите несколько правильных ответов

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

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

Укажите один правильный ответ

20. Гипертрофическая кардиомиопатия характерна для заболеваний:

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

Укажите один правильный ответ

21. Для оценки сократительной функции миокарда информативным является метод:

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

Укажите несколько правильных ответов

22. Применение ЭХО-кардиографического метода позволяет диагностировать:

- a. Нарушение проводимости сердца
- b. Нарушение сердечного ритма
- c. Вид порока сердца

- d. Метаболические нарушения
- e. Состояние сократительной функции миокарда

Укажите один правильный ответ

23. Тип наследования дефицита лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ)

- a. аутосомно-рецессивный тип
- b. аутосомно-доминантный тип
- c. сцепленное с полом доминантное наследование
- d. сцепленное с полом рецессивное наследование.
- e. голандрический тип наследования

Укажите один правильный ответ

24. Ген, кодирующий лизосомную кислую липазу:

- a. LIPA
- b. INS
- c. TYR
- d. INS
- e. XRCC

Укажите один правильный ответ

25. Ведущим клиническим синдромом при синдроме короткой кишки является:

- a. синдром цитолиза
- b. синдром мальабсорбции
- c. синдром холестаза
- d. болевой синдром
- e. синдром диспепсии

Укажите один правильный ответ

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

- a. Рисдиплам
- b. Себелипаза альфа
- c. Гэттестив (тедуглутид)
- d. Асфотаза Альфа
- e. Онасемноген абепарвовек

Укажите несколько правильных ответов

27. Проспективное медико-генетическое консультирование проводится в случаях:

- a. у всех семейных пар, планирующих беременность

- b. до наступления беременности у семейных пар с высоким риском наследственной патологии
- c. в ранние сроки беременности у семейных пар с высоким риском наследственной патологии
- d. после 28 недели беременности у семейных пар с высоким риском наследственной патологии
- e. у семейных пар, имевших в анамнезе мертворождение

Укажите один правильный ответ

28. При гипофосфатазии :

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

Укажите один правильный ответ

29. Причиной неонатального сахарного диабета чаще всего является:

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

Укажите один правильный ответ

30. При врожденном первичном гипотиреозе в сыворотке крови:

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

Методика оценивания тестового контроля

Результаты тестирования оцениваются в виде оценки «зачтено», «не зачтено»:

«Зачет» ставится при правильном ответе на 70 и более тестовых заданий; при ответе менее 70% (69% и ниже) выставляется оценка - «Не зачтено».