



Министерство здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета
Протокол № 1 от 01.09.2023 г

Фонд оценочных средств по дисциплине	«Орфанные заболевания»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования - программа специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия
Квалификация	Врач-педиатр
Форма обучения	Очная

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

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
А.В. Дмитриев	д-р мед. наук, проф.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой детских болезней с курсом госпитальной педиатрии
Н.В. Федина	К.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент

Рецензент (ы):

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

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Педиатрия
Протокол № 11 от 26.06.2023г.

Одобрено учебно-методическим советом.
Протокол № 10 от 27.06.2023г

**Фонды оценочных средств
для проверки уровня сформированности компетенций (части компетенций)
по итогам освоения дисциплины**

1 Оценочные средства для текущего контроля успеваемости

Примеры заданий в тестовой форме (2-5 примеров с эталонами ответов):

1. К КАКОЙ ГРУППЕ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОТНОСИТСЯ ТИРОЗИНЕМИЯ:

- А) лизосомальные болезни накопления
- Б) аминокислотопатии
- В) митохондриальные болезни

2. КАКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ ОБЩЕГО АНАЛИЗА КРОВИ СНИЖАЮТСЯ ПРИ АПЛАСТИЧЕСКОЙ АНЕМИИ:

- А) гемоглобин и эритроциты
- Б) лейкоциты и тромбоциты
- В) Все вышеперечисленные

Критерии оценки тестового контроля:

Оценка «отлично» выставляется при выполнении без ошибок более 85 % заданий.

Оценка «хорошо» выставляется при выполнении без ошибок более 65 % заданий.

Оценка «удовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок более 50 % заданий.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок равного или менее 50 % заданий.

Примеры контрольных вопросов для собеседования (2-5 примеров):

1. Фенилкетонурия: причины возникновения, основные клинические проявления, методы коррекции и лечения.
2. Синдром Хантера в практике участкового врача: фенотипические признаки.

Критерии оценки для устного опроса (ответ на вопрос преподавателя):

- Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.

- Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.

- Оценка "удовлетворительно" выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.

- Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило,

оценка "неудовлетворительно" ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

Примеры ситуационных задач(2-3 примера с эталонами ответов):

Ситуационные задачи с эталонами решений для самостоятельной работы студентов.

Задача 1

Пациент Н.(2 года 2 мес). Жалобы родителей на утрату ребенком двигательных и психо-речевых навыков, снижение слуха и зрения, затруднение носового дыхания. Анамнез жизни и заболевания: Ребенок от III беременности, протекавшей на фоне анемии, во 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».

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.

Ответ 1

1. У ребенка вероятно мукополисахаридоз
2. Для уточнения типа МПС необходимо определение ГАГ в моче и фермента в крови. Генетическое исследование
3. Дифференциальная диагностика с другими МПС, гипотиреозом
4. Госпитализация в специализированное(педиатрическое) отделение и проведение энзимотерапии. В плане лечения – ТГККМ от донора.

Критерии оценки при решении ситуационных задач:

Оценка «отлично» выставляется, если задача решена грамотно, ответы на вопросы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению студента, которое хорошо обосновано теоретически.

Оценка «хорошо» выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы не достаточно четко. Решение студента в целом соответствует эталонному ответу, но не достаточно хорошо обосновано теоретически.

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы

Примеры тем рефератов(2-4 примера):

1. Мукополисахаридозы –заболевания с «коридорным» диагнозом
2. Клинические проявления МПС в практике «узких» врачей-специалистов
3. Энзимотерапия при МПС
4. Трансплантация стволовых клеток при МПС
5. Фенилкетонурия – возможности неонатального скрининга
6. Лечебное питание при ФКУ
7. Как заподозрить тирозинемия?
8. Лечение аминокислотопатий, современные представления

Критерии оценки реферата:

Оценка «отлично» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен широкий библиографический список. Содержание реферата отражает собственный аргументированный взгляд студента на проблему. Тема раскрыта всесторонне, отмечается способность студента к интегрированию и обобщению данных первоисточников, присутствует логика изложения материала. Имеется иллюстративное сопровождение текста.

Оценка «хорошо» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен достаточный библиографический список. Содержание реферата отражает аргументированный взгляд студента на проблему, однако отсутствует собственное видение проблемы. Тема раскрыта всесторонне, присутствует логика изложения материала.

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если реферат не полностью соответствует требованиям оформления, не представлен достаточный библиографический список. Аргументация взгляда на проблему не достаточно убедительна и не охватывает полностью современное состояние проблемы. Вместе с тем присутствует логика изложения материала.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если тема реферата не раскрыта, отсутствует убедительная аргументация по теме работы, использовано не достаточное для раскрытия темы реферата количество литературных источников

Критерии оценки самостоятельной работы студентов (СРС)

Самостоятельная работа студентов предусмотрена программой для всех форм обучения и организуется в соответствии с рабочей программой дисциплины. Контроль выполнения заданий на СРС осуществляется преподавателем на каждом практическом занятии.

Оценка	Критерии оценки
Зачтено	Выставляется студенту, если работа выполнена самостоятельно, содержание соответствует теме исследования, оформление соответствует предъявляемым требованиям и студент может кратко пояснить качественное содержание работы.
Не зачтено	Выставляется студенту, если имеются признаки одного из следующих пунктов: имеются признаки плагиата (возможна проверка в системе «Антиплагиат»), оформление не соответствует предъявляемым требованиям, содержание работы не соответствует теме, студент не может пояснить содержание работы, не может ответить на поставленные вопросы

2. Оценочные средства для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины Форма промежуточной аттестации в 10 семестре-зачет

Порядок проведения промежуточной аттестации

Процедура проведения и оценивания зачета

Зачет проводится по билетам в форме устного собеседования. Студенту достается экзаменационный билет путем собственного случайного выбора и предоставляется 25 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится 20 минут. **(I)**. Билет состоит из 2 вопросов и **клинической задачи (II)**. Критерии сдачи зачета **(III)**:

«Зачтено» - выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт.

«Не зачтено» - выставляется при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы.

Фонды оценочных средств для проверки уровня сформированности компетенций для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины

ПК-1

Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза

1) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Знать» (воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты):

1. Критерий постановки диагноза «орфанное заболевание» в РФ
2. Основные нормативно-правовые документы, регламентирующие ведение детей с орфанными заболеваниями
3. Определение понятия «орфанные заболевания». Роль врача первичного звена в выявлении ОЗ
4. Тактика врача амбулаторного звена при подозрении на орфанное заболевание. Роль генетической лаборатории в диагностике ОЗ.
5. Селективный скрининг в выявлении орфанных заболеваний, современная ситуация по скринингу в мире и РФ, перспективы развития, значение.
6. Анемия Эванса-Фишера, этиология, клинические проявления, принципы диагностики.
7. Врожденная апластическая анемия Фанкони, этиология, патогенез, гематологические и фенотипические проявления, принципы диагностики.
8. Красноклеточная апластическая анемия Блекфана-Даймонда, этиология, патогенез, клинические и гематологические проявления. Диагностика.
9. Редкие формы тромбоцитопений у детей: ТАР-синдром, синдром Вискотта-Олдрича, клинические проявления, диагностика
10. Клинические проявления ПИДС. «Маски» врожденных иммунодефицитных состояний. Настороженность врача-педиатра, дифференциальная диагностика.
11. Современные методы диагностики ПИДС: морфологические, цитохимические, молекулярно-генетические. Лабораторная диагностика врожденных иммунодефицитов. Скрининговые тесты (ТРЕК/КРЕК).

12. Синдром Ди-Джорджа, этиология, клинические проявления, принципы диагностики.
13. Синдром Ниймегена, этиология, клиника, диагностика. Принципы диагностики.
14. Основные методы диагностики мукополисахаридозов, метод «сухого пятна».
15. Полиморфизм клинических проявлений при болезни Гурлера и синдроме Хантера, типичные проявления, дифференциальная диагностика.
16. Ортопедические и неврологические проявления болезни Хантера. Синдром «когтистой лапы», «туннельный» синдром
17. Респираторные и кардиологические проявления МПС 1,2 типов у детей различных возрастов, диагностика.
18. Респираторные и кардиологические проявления МПС 1,2 типов у детей различных возрастов.
19. Болезнь Фабри, этиология, клиника, принципы диагностики.
20. Болезнь Тея-Сакса, этиология, клиника, диагностика.
21. Болезнь Нимпмана-Пика, этиология, патогенез, клиника, диагностика.
22. Болезнь Гоше, этиология, клинические проявления, гематологические проявления. Принципы диагностики.
23. Общие клинические проявления аминокислотопатий, тревожные симптомы, роль врача первичного звена в диагностике.
24. Лейциноз (болезнь кленового сиропа), клинические проявления, диагностика.
25. Фенилкетонурия, клинические проявления. Роль неонатального скрининга в выявлении ФКУ.
26. Тирозинемия, этиология, клинические проявления, методы диагностики,
27. Гликогенозы: галактоземия, этиология, клинические проявления, диагностика
28. Гликогенозы: болезнь Помпэ, этиология, клинические проявления, диагностика
29. Гликогенозы: болезнь Гирке, этиология, клинические проявления, диагностика
30. Спинальная мышечная амиотрофия Верднига-Гоффмана, диагностика.
31. Несовершенный остеогенез, тактика педиатра в родильном доме и на последующих этапах.
32. Булезный эпидермолиз, этиология, клиника, принципы диагностики.

2) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Уметь» (решать типичные задачи на основе воспроизведения стандартных алгоритмов решения):

Задача №1

Пациент Н.(2 года 2 мес). Жалобы родителей на утрату ребенком двигательных и психо-речевых навыков, снижение слуха и зрения, затруднение носового дыхания. Анамнез жизни и заболевания: ребенок от III беременности, протекавшей на фоне анемии, во 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 пояснично-крестцовый 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» (Мукополисахаридоз)

1. Поставьте предварительный диагноз
2. Какие диагностические исследования необходимо провести для уточнения диагноза?

Задача № 2.

Пациент К. (16 лет) с раннего детства отмечал болезненные ощущения и онемение в кончиках пальцев рук и ног, боли в животе, которые усиливались при физической нагрузке, повышение температуры тела при эмоционально значимой ситуации. Даже при небольшой физической нагрузке отмечал повышенную слабость и утомляемость. С 2005 года установлен хронический пиелонефрит с исходом в нефросклероз в терминальной стадии хронической почечной недостаточности. Уремия. Гемодиализ 3 раза в неделю. Больной низкорослый - 160 см, гиперстенического телосложения, бочкообразная грудная клетка. На кожных покровах ангиокератомы в области пупка. Периферические лимфоузлы не увеличены. Суставы деформированы. Неврологический статус: низкий интеллектуальный уровень, внимание рассеяно. Не доводит глазные яблоки на 2 мм во все стороны. Сглажена левая носогубная складка, сухожильные рефлексы оживлены, D=S. Положительный симптом Бабинского с двух сторон. В позе Ромберга устойчив. Вегетативная сфера: ангидроз. МРТ головного мозга: МР- картина множественных очагов демиелинизации в полушариях мозга, единичных мелких участков кистозно - 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 (болезнь Фабри).
2. Какие диагностические исследования необходимо провести?

Задача 3

Больная П., 6,5 лет заболела остро 2 недели назад: повысилась температура до 38 С, появилась геморрагическая сыпь на туловище, конечностях, носовые кровотечения. Появилась слабость, вялость. Состояние при поступлении тяжелое: девочка вялая, бледная, температура 39,5⁰С, выраженный геморрагический синдром, некроз на миндалинах. Органы РГС не увеличены. Тахикардия, систолический шум на верхушке, граница расширена влево. В общем анализе крови: Эр-1,03x10¹²/л, гемоглобин - 24 г/л, ретикулоциты 0,5‰, тромбоцитов 40,0x10⁹/л, лейкоцитов 2,0x10⁹/л, с/я- 12%, лимфоциты- 88%, СОЭ -80 мм/час. Костный мозг бедноклеточный, с выраженной плазматической реакцией, мегакарициты отсутствуют (ПАА).

Задание

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Перечислите основные синдромы. Какие ещё синдромы могут наблюдаться при подозреваемом заболевании?

Задача 4

Ребенок, 11 мес, направлен к неврологу с подозрением на гидроцефалию. Из анамнеза: ребенок рожден от пятой беременности в близкородственном браке (отец и мать ребенка - двоюродные брат и сестра). Мальчик от первой беременности умер в возрасте 3 лет от неустановленной болезни, выразившейся, со слов матери, постоянным плачем, резким отставанием в нервно-психическом развитии, деформацией костей и признаками лицевого дизморфизма, заболевание появилось в возрасте 1 года. Последующие две беременности закончились рождением здоровых девочек. Ребенок от четвертой беременности - мальчик, в настоящее время проживает с бабушкой в связи с резким отставанием в нервно-психическом развитии, агрессивностью, инверсией сна, деформацией грудной клетки и нарушением двигательной активности. Данная беременность протекала без патологии, ребенок родился с массой тела 3700 г, длиной тела 53 см. До 3 мес не болел, затем несколько раз перенес острое респираторное заболевание, 2 раза - острый отит, 1 раз - острый бронхит. Также установлен диагноз "функциональное нарушение кишечника" в

связи с периодически возникающей диареей. Увеличение размеров головы педиатр заметил около 3 мес назад. При осмотре отмечено увеличение объема головы, на коже спины - "монголоидные пятна", отмечается несколько увеличенная переносица. Ребенок устойчиво держит головку, переворачивается со спины на живот, не сидит, хотя, со слов мамы, устойчиво сидел и пытался встать месяц назад. При нейросонографии выявлено резкое расширение желудочков мозга. Какой тип мукополисахаридоза можно заподозрить в данном случае?

Правильный ответ: МПС? Вероятно синдром Гурлера

1. Обоснуйте клинический диагноз (болезнь Гурлер).
3. Какие диагностические исследования необходимо провести для уточнения диагноза?

Задача 5

Мальчик, 3 мес, поступил в отделение иммунологии с подозрением на первичный иммунодефицит. Из анамнеза известно, что ребенок от I беременности, I родов, протекавших без особенностей. Масса тела при рождении - 3700 г, рост - 56 см. Основные жалобы со стороны родителей - плохая прибавка массы тела, эпизоды жидкого стула со слизью и зеленью. В возрасте 3 мес масса тела - 4300 г, рост - 61 см. При осмотре кожа бледная, тургор резко снижен. Подкожно-жировая клетчатка резко истончена. Периферические лимфатические узлы не пальпируются. Дыхание ослаблено с обеих сторон, единичные крепитирующие хрипы. Одышка - до 50 в минуту. Живот мягкий, печень +2,0 см. В общем анализе крови: лейкоциты - $3,6 \times 10^9/\text{л}$, тромбоциты - $352 \times 10^9/\text{л}$ (352 тыс/мкл), гемоглобин - 112 г/л, палочкоядерные - 6%, сегментоядерные - 75%, лимфоциты - 15%, моноциты - 4%. Из анамнеза известно, что пациент в возрасте 1 мес перенес гнойный конъюнктивит, гнойный бронхит. Дядя мальчика по материнской линии умер в возрасте 5 мес от сепсиса.

1. Какой диагноз можно предположить?
2. Какие обследования необходимо провести? - Врожденный иммунодефицит? X-сцепленная тяжелая комбинированная иммунная недостаточность

3) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Владеть» (решать усложненные задачи на основе приобретенных знаний, умений и навыков, с их применением в нетипичных ситуациях, формируется в процессе практической деятельности):

Задача №1

К участковому педиатру обратилась мама с ребенком 6 мес. с жалобами на кожные высыпания в течение недели и судорожные приступы, появившиеся дважды за последние сутки. Кожные высыпания мать связывает с употреблением в пищу красного яблока.

Анамнез: ребенок родился здоровым (от 1-й физиологичной беременности, срочных родов, с массой тела 3000 г) и до последнего времени развивался нормально. У ребенка светлая кожа и волосы, глаза голубые. На коже лица и ягодиц имеются экзематозные высыпания. От ребенка исходит неприятный "мышинный" запах.

1. Поставьте предварительный диагноз
2. Какое обследование позволяет поставить этот диагноз?
3. Какие еще заболевания выявляются данным методом?
4. Какова тактика врача при данном заболевании?
5. Можно ли ребенку продолжать употреблять грудное молоко?
6. Какие продукты питания необходимо назначить ребенку?

Задача №2

В стационар поступил мальчик 2-х месяцев. Родители молодые, ребенок от 4-й беременности (на фоне токсикоза и угрозой прерывания), 4-х срочных родов (первые 3 ребенка умерли в периоде новорожденности от диспепсии, причина которой не установлена), масса при рождении ниже возрастной нормы. С рождения на грудном вскармливании. В возрасте 4-х суток появилась желтуха, с 20-дневного возраста - диспепсические расстройства (частый жидкий стул зеленоватого цвета, рвота.) Ребенок начал терять в массе. Желтушное окрашивание кожи сохраняется. Осмотр: состояние тяжелое, масса тела не соответствует норме. Подкожно-жировой слой отсутствует на животе, груди, резко истончен на конечностях, сохранен на лице, кожа бледная, с желтовато-сероватым оттенком, сухая, легко собирается в складки. Рот яркий, большой, в углах рта трещины («рот воробья»). Тургор тканей и мышечный тонус снижены. Appetit отсутствует. Ребенок раздражителен, сон беспокойный. Живот вздут, печень +4 см из-под реберного края, плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул со скудными каловыми массами, зеленого цвета. В анализе крови гипохромная, гипорегенераторная анемия. Посев кала на патогенную флору: отрицательный. Анализ мочи на галактозу: в моче обнаружено большое количество галактозы.

1. Поставьте предварительный диагноз
2. Какое обследование позволяет поставить этот диагноз?
3. Какова тактика врача при данном заболевании?
4. Можно ли ребенку продолжать употреблять грудное молоко?
5. Какие продукты питания необходимо назначить ребенку?

Задача №3

В детское отделение поступил ребенок на 4-м месяце жизни. Роды 1, срочные, вес при рождении 3200 грамм, рост 51 см. С возраста 1,5 месяцев ребенок начал хуже сосать, за 3 месяца прибавил 600 грамм. При поступлении в стационар жалобы на снижение аппетита, периодическую рвоту, вялость, адинамию, приступы удушья. Объективно: масса тела снижена, вес 4050 грамм, рост 55 см, кожа цианотичная, отеки, увеличение языка. Аускультативно: тахикардия, систолический шум на верхушке. Перкуторно: увеличены границы сердца. На ЭКГ выраженные признаки диффузных изменений миокарда, укорочение PR. В моче определяется белок, ацетон. Выявлено большое количество гликогена в лейкоцитах.

1. Поставьте предварительный диагноз
2. Какое обследование позволяет поставить этот диагноз?
3. Какие еще заболевания выявляются данным методом?
4. Какова тактика врача при данном заболевании?
5. Можно ли ребенку продолжать употреблять грудное молоко?
6. Какие продукты питания необходимо назначить ребенку?

Задача 4

Ребенок Н., 7 месяцев поступил в стационар с жалобами на плохую прибавку в весе, увеличение размеров живота.

Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности, на фоне токсикоза 1-й половины, срочных родов, с массой тела 3200 г, длиной 50 см, закричала сразу. Период новорожденности протекал без особенностей. На грудном вскармливании до 7 месяцев. Appetit удовлетворительный, иногда срыгивала, стул нормальный. Временами отмечалась вялость и повышенная потливость ребенка, особенно по утрам. Был однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей. Осмотр: масса тела ниже нормы, вес 6700 грамм. Обращает на себя внимание «кукольное лицо», короткая шея,

выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа обычной окраски, венозная сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. Границы сердца: правая - по правому краю грудины, левая - на 0,5 см влево от сосковой линии. Тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 120 ударов в мин. Печень выступает на 10 см, плотная, селезенка не пальпируется. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту. Гипогликемия. УЗИ печени: увеличение всех отделов печени, больше правых, повышение эхогенности паренхимы.

1. Поставьте предварительный диагноз (гликогеноз, болезнь Гирке)
2. С какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальную диагностику?
3. Какое обследование позволяет поставить этот диагноз?
4. Какова тактика врача при данном заболевании?
5. Можно ли ребенку продолжать употреблять грудное молоко?
6. Какие продукты питания необходимо назначить ребенку?

ОПК-5

Способен оценивать морфофункциональные, физиологические и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач

- 1) **Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Знать»** (воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты):

Задание «Верно-не верно»

Если вы считаете, что утверждение верно, поставьте букву «В», если нет – букву «Н», и поясните, почему вы так считаете.

Утверждение

1. При ФКУ содержание фенилаланина в крови снижается (Н)
2. ФКУ клинически можно выявить в первые дни жизни ребенка (В)
3. У большинства детей, страдающих ФКУ светлые волосы и голубая радужная оболочка (Н).
4. При галактоземии дети получают пищу, лишенную галактозы (В).
5. Основными клиническими чертами гурлероподобного синдрома являются мелкие черты лица (Н)
6. Селективный скрининг – это обследование всех новорожденных (В)
7. Диагноз нарушений аминокислотного обмена подтверждается исследованием крови и мочи на свободные аминокислоты (В)
8. Для спинальной мышечной амиотрофии Верднига-Гоффмана характерно поражение мотонейронов спинного мозга (В)
9. Для спинальной мышечной амиотрофии Верднига-Гоффмана не характерно повышение уровня сыороточной кератинкиназы (В)
10. Спорадический случай наследственного заболевания может быть следствием свежей мутации (В)
11. Мукополисахаридозы относятся к болезням накопления (В)
12. Синдром Гурлера и Хантера не имеют лечения (Н)
13. При фенилкетонурии назначается лечебное безбелковое питание (В)
14. Синдром когтистой лапы часто возникает при галактоземии (Н)
15. Для болезни Помпе характерна гипогликемия (Н)
16. Интеллект детей с болезнью Помпе нарушен (Н)

17. ТАР-синдром включает в себя тромбоцитопению и патологию лучевых костей (В).

- 2) **Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Уметь»** (решать типичные задачи на основе воспроизведения стандартных алгоритмов решения):

Задача 1

Родители ребенка с мукополисахаридозом I типа (синдром Гурлер) обращаются к участковому педиатру с вопросом: возможно ли у них в дальнейшем рождение здоровых детей?

Правильный ответ: Да, вероятность рождения здорового ребенка составляет 25%, вероятность рождения ребенка с мукополисахаридозом - 25%, вероятность носительства патологического аллеля без клинических проявлений мукополисахаридоза - 50%

Задача 2

У ребенка 1,5 лет отмечаются частые отиты, в возрасте 6 мес прооперирован по поводу ущемленной пахово-мошоночной грыжи справа, через 4 мес выявлена пахово-мошоночная грыжа слева, с 8 мес зафиксирована остановка психомоторного развития, в последние 3 мес мама отмечает исчезновение ранее приобретенных навыков (ребенок перестал вставать на ножки, самостоятельно не сидит, перестал произносить слова). Месяц назад выявлена пупочная грыжа. При эхокардиографии обнаружена добавочная хорда левого желудочка (фальш-хорда). У ребенка подозревают мукополисахаридоз. Какие симптомы нехарактерны для данного заболевания? (Добавочная хорда, для МПС характерны стенозы МК, АК)

Задача 3

У ребенка, 3 лет, отмечаются выраженная задержка нервно-психического развития, паховая и пупочная грыжи, деформация лицевого скелета: гиперплазия надбровных дуг, широкая переносица, увеличенные и деформированные ушные раковины, толстые губы, макроглоссия, деформация зубов. Ранний анамнез без особенностей, до 6 мес развивался, не отставая от сверстников: голову держит с 1,5 мес, в 4 мес начал переворачиваться со спины на живот, в 5 мес - с живота на спину. В 6 мес первый раз переболел острым респираторным заболеванием, затем респираторные инфекции переносил ежемесячно, с 8 мес - ежемесячно средний отит. При осмотре педиатром в 9 мес - не сидит, не переворачивается, голову держит неуверенно. Произносит отдельные звуки, на обращенную речь отвечает комплексом оживления. Отмечаются выраженная диффузная мышечная гипотония, усиление сухожильных рефлексов. При анализе мочи обнаружено увеличение концентрации гликозаминогликанов. Активность β -L-идуронидазы в лейкоцитах - 5 нМ/мг в час. Каков наиболее вероятный диагноз? **Правильный ответ:** Мукополисахаридоз I типа (синдром Гурлер)

Задача №4

Мама ребенка 8 лет с синдромом Гурлера обратилась к врачу общей практики в связи с беременностью 8 нед. Какие исследования необходимо назначить для выявления мукополисахаридоза у будущего ребенка? **Правильный ответ:** Определение активности идуронат-2-сульфатазы в ворсинках хориона

Задача №5

Ребенку 3 лет установлен диагноз мукополисахаридоза I типа. Какие изменения сердечно-сосудистой системы нехарактерны для этого заболевания? **Правильный ответ:** Стеноз легочной артерии

Задача №6

Мальчик, 12 лет, поступил в отделение клинической иммунологии с целью верификации диагноза. Из анамнеза известно, что с 1 года 2 мес неоднократно перенес гнойные инфекции ЛОР-органов (отиты, синуситы) и дыхательных путей (бронхиты, пневмонии). Все эпизоды инфекционных заболеваний требовали назначения антибактериальной терапии. В среднем в год отмечается 2-3 эпизода инфекций ЛОР-органов, 3-4 эпизода бронхита. За 12 лет жизни перенес 4 пневмонии. В настоящее время отмечается фебрилитет в течение 7 дней - 1-2 подъема в сутки. При осмотре выявлены: задержка физического развития, микроцефалия, лицевые стигмы (птичье лицо, большие уши, длинный нос), характерологические особенности (инфантилизм). Со слов мамы, учится плохо. На коже пятна "кофе с молоком". Пальпируются надключичные, подключичные, шейные лимфатические узлы до 1,0 см в диаметре, правый подмышечный лимфатический узел до 2,0 см в диаметре. Носовое дыхание затруднено, отделяемое гнойного характера. Печень, селезенка не увеличены. При обследовании выявлено: анемия I степени, повышение СОЭ до 38 мм/ч, снижение уровня иммуноглобулинов А, G, М. По данным осмотра оториноларинголога имеет место течение гнойного гайморита. Получена информация, что мама находится на 11-й неделе беременности. Какие лечебно-диагностические мероприятия должен провести врач в срочном порядке? - Отправить кровь пациента на поиск мутации NBS. Провести биопсию подмышечного лимфатического узла, костно-мозговую пункцию (вероятно это синдром Ниймегена)

3) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Владеть» (решать усложненные задачи на основе приобретенных знаний, умений и навыков, с их применением в нетипичных ситуациях, формируется в процессе практической деятельности):

Задачи для зачета

Задача №1

Врач-генетик заподозрил мукополисахаридоз у ребенка 5 лет, получавшего лечение по поводу ювенильного артрита, с отставанием в нервно-психическом развитии, паховой и пупочной грыжей, деформацией суставов по типу "когтистой лапы", гротескными чертами лица, сколиозом, гепатомегалией и недостаточностью митрального клапана. При определении содержания гликозаминогликанов в моче - норма.

1. Какова дальнейшая тактика врача?
2. При выявлении генетической мутации какова «маршрутизация» пациента?
3. Должен ли пациент наблюдаться по месту жительства или в федеральном центре?
4. Какова реабилитация пациента с данным заболеванием. Каков прогноз?

Задача №2

Ребенку в возрасте 4 лет установлен диагноз мукополисахаридоза I типа (синдром Гурлер). Мальчик не ходит, самостоятельно не сидит, не ест, произносит отдельные слова.

1. Какое из видов лечения необходимо назначить данному пациенту? (Инфузия ларонидазы 1 раз в месяц)
2. Как _____ вводится _____ данный _____ препарат?

Задача №3

Ребенок, 6 лет, поступил в отделение для верификации диагноза. Жалобы на рецидив аденоидов (аденотомия была проведена в 3 года), увеличение шейных лимфатических узлов. В возрасте 4 лет была проведена биопсия шейного лимфатического

узла, выявлена лимфоидная пролиферация. При осмотре кожа, слизистые чистые, бледные. Пальпируются все группы лимфатических узлов до 2,0 см, миндалины II-III степени, аденоидный тип лица. Дыхание пуэрильное, хрипов нет. Сердечные тоны звучные. Живот мягкий, печень +2,5 см, селезенка +6,0 см. В гемограмме анемия - 90 г/л, тромбоцитопения - $108 \times 10^9/\text{л}$ (108 тыс/мкл). У ребенка заподозрен аутоиммунный лимфопролиферативный синдром.

Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
- Проведение иммунофенотипирования лимфоцитов с определением CD3+CD4-CD8-TCRa/b+ клеток

Задача №4

Мальчик, 3 года, поступил в отделение для верификации диагноза. Из анамнеза известно, что с 8-месячного возраста у ребенка появились носовые кровотечения. В возрасте 1 года проведен анализ крови - выявлено снижение уровня тромбоцитов до $86 \times 10^9/\text{л}$ (86 тыс/мкл). Был обследован на предмет цитомегаловирусной инфекции, выявлены иммуноглобулины M, G к цитомегаловирусу, ПЦР цитомегаловируса не проводилась. Получал противовирусные препараты, иммуномодуляторы без значимого эффекта. В 1,5 года перенес гнойный отит, в 2 года 8 мес - энтероколит. При осмотре обращают на себя внимание петехиальные высыпания в области голеней, в остальном соматический статус без особенностей. При сборе анамнеза получена информация: у прабабушки по материнской линии умер сын в возрасте 8 мес (причина смерти неизвестна), у бабушки мальчика умерло 2 сына (в возрасте 5 мес от сепсиса, в возрасте 7 мес - от кровоизлияния в головной мозг). При введении прикорма у данного пациента отмечались явления тяжелого дерматита.

1. Каков предположительный диагноз? (Синдром Вискотта-Олдрича)

2. Чем можно подтвердить данный диагноз? (иммунограмма, экспрессия белка WASP)

Задача №5

Мальчик, 4 года, поступил в отделение гематологии с жалобами на лихорадку, геморрагическую сыпь на коже, носовые кровотечения. При осмотре обращают на себя внимание бледность кожного покрова, субиктеричность склер, петехии и экхимозы в области нижних конечностей, гепатомегалия до +6,0 см, спленомегалия до +8,0 см. При обследовании выявлено: панцитопения [гемоглобин - 62 г/л, лейкоциты - $1,2 \times 10^9/\text{л}$, тромбоциты - $54 \times 10^9/\text{л}$ (54 тыс/мкл), гипофибриногенемия - 0,8 г/л, гиперлипидемия (холестерин - 7,5 ммоль/л, триглицериды - 5,3 ммоль/л), ПЦР Эпштейна-Барр вируса - 75 000 копий/мл. Ребенок ежедневно лихорадит до 3-4 раз в сутки. Проведена костно-мозговая пункция из 4 точек, выявлены признаки гемофагоцитоза в костном мозге. Из анамнеза известно, что старший брат мальчика умер в возрасте 2 лет от мононуклеоза, дядя мальчика по материнской линии умер в возрасте 12 лет от лимфомы.

Каков предположительный диагноз?
- X-сцепленный лимфопролиферативный синдром

Задача №6

Девочка, 8 мес, поступила в отделение иммунологии для верификации диагноза. Ребенок от IV беременности, IV родов. I беременность - мальчик здоров, II беременность - медикаментозный аборт, III беременность - мальчик умер в возрасте 4 мес от пневмонии. Масса тела при рождении - 3200 г, рост - 52 см. Из анамнеза известно, что до 4 мес девочка росла и развивалась нормально. Масса тела в 4 мес - 6200 г. В 4,5 мес перенесла правостороннюю пневмонию, получала антибактериальную терапию с эффектом. Однако, со слов родителей, после лечения антибактериальными препаратами у ребенка наблюдаются явления дисбиоза - стул до 5-6 раз в сутки с примесью зелени и слизи, иногда прожилками крови. В настоящее время масса тела - 7050 г. При осмотре: кожа,

слизистые бледные, чистые. Подкожно-жировой слой истончен. По передней грудной клетке в подкожно-жировой клетчатке пальпируются мелкие узелки до 5 мм в диаметре, безболезненные, кожа над ними не изменена. В области прививки БЦЖ инфильтрат. Дыхание жесткое с обеих сторон, хрипы влажные единичные с обеих сторон. Частота дыхательных движений - 32 в минуту. Сердечные тоны ритмичные. Живот мягкий. Печень +3,0 см, селезенка +1,5 см. Стул до 5-6 раз в сутки. По данным компьютерной томографии легких двухстороннее поражение легких - мелкие инфильтративные тени округлые до 5-6 мм в обоих легких. При обследовании выявлено: лейкоциты - $4,2 \cdot 10^9$ /л, лимфоциты - 22%, нейтрофилы - 68%, моноциты - 7%, эозинофилы - 3%, иммуноглобулины А <0,0667 г/л [норма - 0,29-2,7 г/л], иммуноглобулины G - 1,08 г/л [7-16,5 г/л], иммуноглобулины М - 0,102 г/л [0,5-2,6 г/л], по данным фенотипирования Т-лимфоцитов 2%, В-лимфоцитов 0%, NK-лимфоцитов 98%.
 Каков предположительный диагноз?
 - Аутосомно-рецессивная тяжелая комбинированная недостаточность

ПК-2

Способен назначить лечения детям и контроль его эффективности и безопасности

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Знать» (воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты):

Вопросы к зачету:

1. Болезнь Фабри, этиология, клиника, принципы терапии.
2. Болезнь Тея-Сакса, этиология, клиника, диагностика, принципы лечения.
3. Болезнь Нимпмана-Пика, этиология, патогенез, клиника, лечение.
4. Болезнь Гоше, этиология, клинические проявления, гематологические проявления.

Принципы лечения.

5. Лейциноз (болезнь кленового сиропа), клинические проявления, лечение.

Специализированное лечебное питание.

6. Фенилкетонурия, клинические проявления. Специализированное лечебное питание при ФКУ

7. Тирозинемия, клинические проявления, специализированное питание

8. Гликогенозы: галактоземия, клинические проявления, лечение

9. Гликогенозы: болезнь Помпэ, клинические проявления, лечение

10. Гликогенозы: болезнь Гирке, этиология, клинические проявления, лечение.

11. Лечебная тактика спинальной мышечной амиотрофии. Профилактика осложнений (пневмонии и др.). Специализированная терапия при СМА.

12. Несовременный остеогенез, тактика педиатра в родильном доме и на последующих этапах.

13. Основные препараты, применяемые при лечении несовершенного остеогенеза. Роль ортопедических операций в лечение детей с данной патологией.

14. Буллезный эпидермолиз, клиника, принципы терапии и ведения детей

15. Принципы терапии и ведения пациентов с буллезным эпидермолизом, основные группы медикаментозных препаратов, используемых при лечении БЭ.

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Уметь»

Задачи для зачета

Задача №1

Пациент Д., возраст 14 лет, поступил с жалобами на боли в стопах. Беременность и роды у матери пациента протекали физиологически; развитие ребенка до начала болезни соответствовало возрасту. Дебют заболевания отмечался в возрасте 10 лет, когда после физической нагрузки у мальчика впервые появились боли в ногах. Боли имели нейропатический характер (интенсивные, жгучие, с локализацией на тыльной поверхности стоп). В дальнейшем боли в конечностях стали возникать без провоцирующих факторов; увеличились по интенсивности, частоте, продолжительности; распространились на верхние конечности; купировались только на фоне приема нестероидных противовоспалительных средств. Также отмечались периодические подъемы температуры тела, сопровождающие боли в конечностях, снижение фона настроения, повышенная тревожность.

Офтальмоскопия: дистрофические изменения роговицы. Биохимический анализ мочи: микропротеинурия. Данные энзимодиагностики: снижение активности альфа-D-галактозидазы в крови. Данные молекулярно-генетического исследования (произведено в лаборатории молекулярно-генетической диагностики НЦЗД): обнаружена мутация с.1163 T>A в экзоне 7 гена GLA у пациента и его матери.

1. О каком заболевании можно думать?
2. Существуют ли методы лечения данного заболевания?

Задача №2

Больная Сабина Д., 1993 года рождения, впервые поступила в гематологическое отделение Научного центра здоровья детей в феврале 2001 г. При поступлении: печень до +6 см из-под края правой реберной дуги, селезенка — нижний полюс у входа в малый таз. В клиническом анализе крови: гемоглобин (Hb) 103 г/л, тромбоциты 74×10^9 /л. Проведена пункция костного мозга. В миелограмме выявлено большое количество крупных «пенистых» клеток. В Медико-генетическом научном центре проведено исследование активности лизосомных ферментов: снижение -D-глюкозидазы до 1,6 нМ/мг в час (норма 4,7–19); резкое повышение активности хитотриозидазы до 14 575 нМ/мг в час (норма 4,5–198)

1. О каком заболевании можно думать?
2. Основные методы лечения данного заболевания?

Задача №3

В клинику поступил мальчик 1 года с жалобами на многократную рвоту, снижение аппетита, кашель, повышение температуры до 38,7 градусов. Из анамнеза заболевания: ребенок заболел в 6 мес., когда впервые появилась рвота, отказ от приема пищи, кожный покров желтушной окраски, наблюдалось отставание в нервно-психическом развитии, отмечалось снижение слуха и зрения. Объективно: состояние ребенка средней тяжести, сознание ясное, поведение адекватное, гипотрофия. Кожа кофейно-желтой окраски, живот резко увеличен в размерах. Аускультативно: в легких выслушиваются влажные хрипы. При пальпации живота: печень резко увеличена, нижний край печени пальпируется в правой паховой области, резко увеличена селезенка. В биохимическом анализе крови: повышенное содержание сфингомиелина в плазме крови. Микроскопия красной крови: зернистые клетки Пика. Окулист: симптом «вишневой косточки». 1. Поставьте и обоснуйте диагноз (Нимпмана-Пика).

Задача №4

Врач-генетик заподозрил у ребенка 5 лет, получавшего лечение по поводу ювенильного артрита, с отставанием в нервно-психическом развитии, паховой и пупочной

грыжей, деформацией суставов по типу «когтистой лапы», гротескными чертами лица, сколиозом, гепатомегалией и недостаточностью митрального клапана редкое заболевание, однако при определении содержания гликозаминогликанов в моче – норма.

1. Какова дальнейшая тактика врача-генетика?
2. О каком заболевании можно думать?

Задача №5

К эндокринологу с подозрением на врожденный гипотиреоз направлен ребенок 2 лет в связи с резким отставанием в нервно-психическом развитии и изменениями внешнего вида: широкая переносица, узкие глазные щели. Кроме того, отмечаются отечность подкожной жировой клетчатки, макроглоссия, низкий голос, гепатомегалия, пупочная грыжа, запор. Из анамнеза выяснено, что ребенок от первой беременности, роды в срок, без патологии, период новорожденности без патологии. До года развивался нормально, перенес острый средний отит 3 раза, острый бронхит 2 раза. С 11 мес мама отмечает, что ребенок перестал ходить, держась за опору, в год перестал вставать и говорить произносимые ранее слова, выявлена пупочная грыжа, в 1,5 года перестал сидеть, появился запор. Также постепенно менялся внешний вид.

1. Какие клинические проявления заболевания ребенка позволяют исключить врожденный гипотиреоз?
2. О каком заболевании можно думать?

Задача №6

Ребенок А., 3 дня жизни, поступила в отделение патологии новорожденных с клиникой геморрагического синдрома, патологией конечностей.

Ребенок от 1 беременности, протекала нормально, роды 1, срочные, Оценка по шкале APGAR 5/7 баллов. Состояние при рождении: масса=3100г, рост=53 см, окружность головы = 36,5 см, окружность груди =35 см. Прикладывание к груди на первые сутки. При рождении аплазия лучевых костей, первые пальцы в положении метакарпальной флексии. Запястье обращено в сторону большого пальца. Отмечалась кровоточивость из пупочной ранки. В анализе крови: тромбоцитопения до $36 \times 10^9/\text{л}$, анемия. В анализе мочи: гематурия

1. Поставьте предварительный диагноз, назначьте обследование
2. Тактика лечения данного заболевания?

Задача №7

В стационар поступил мальчик 2-х месяцев. Родители молодые, ребенок от 4-й беременности (на фоне токсикоза и угрозой прерывания), 4-х срочных родов (первые 3 ребенка умерли в периоде новорожденности от диспепсии, причина которой не установлена), масса при рождении ниже возрастной нормы. С рождения на грудном вскармливании. В возрасте 4-х суток появилась желтуха, с 20-дневного возраста - диспепсические расстройства (частый жидкий стул зеленоватого цвета, рвота.) Ребенок начал терять в массе. Желтушное окрашивание кожи сохраняется. Осмотр: состояние тяжелое, масса тела не соответствует норме. Подкожно-жировой слой отсутствует на животе, груди, резко истончен на конечностях, сохранен на лице, кожа бледная, с желтовато-сероватым оттенком, сухая, легко собирается в складки. Рот яркий, большой, в углах рта трещины («рот воробья»). Тургор тканей и мышечный тонус снижены. Аппетит отсутствует. Ребенок раздражителен, сон беспокойный. Живот вздут, печень +4 см из-под

реберного края, плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул со скудными каловыми массами, зеленого цвета. В анализе крови гипохромная, гипорегенераторная анемия. Посев кала на патогенную флору: отрицательный. Анализ мочи на галактозу: в моче обнаружено большое количество галактозы.

1. О каком заболевании можно думать?
2. Основные методы лечения данного заболевания (галактоземия).
- 3.

Задача №8

Мальчик, 3 года, поступил в отделение для верификации диагноза. Из анамнеза известно, что с 8-месячного возраста у ребенка появились носовые кровотечения. В возрасте 1 года проведен анализ крови - выявлено снижение уровня тромбоцитов до $86 \times 10^9/\text{л}$ (86 тыс/мкл). Был обследован на предмет цитомегаловирусной инфекции, выявлены иммуноглобулины М, G к цитомегаловирусу, ПЦР цитомегаловируса не проводилась. Получал противовирусные препараты, иммуномодуляторы без значимого эффекта. В 1,5 года перенес гнойный отит, в 2 года 8 мес - энтероколит. При осмотре обращают на себя внимание петехиальные высыпания в области голеней, в остальном соматический статус без особенностей. При сборе анамнеза получена информация: у прабабушки по материнской линии умер сын в возрасте 8 мес (причина смерти неизвестна), у бабушки мальчика умерло 2 сына (в возрасте 5 мес от сепсиса, в возрасте 7 мес - от кровоизлияния в головной мозг).

При введении прикорма у данного пациента отмечались явления тяжелого дерматита.

1. О каком заболевании можно думать?
2. Какое лечение данного заболевания?
- Синдром Вискотта-Олдрича

Задача №9

Мальчик, 12 лет, поступил в отделение клинической иммунологии с целью верификации диагноза. Из анамнеза известно, что с 1 года 2 мес неоднократно перенес гнойные инфекции ЛОР-органов (отиты, синуситы) и дыхательных путей (бронхиты, пневмонии). Все эпизоды инфекционных заболеваний требовали назначения антибактериальной терапии. В среднем в год отмечается 2-3 эпизода инфекций ЛОР-органов, 3-4 эпизода бронхита. За 12 лет жизни перенес 4 пневмонии. В настоящее время отмечается фебрилитет в течение 7 дней - 1-2 подъема в сутки. При осмотре выявлены: задержка физического развития, микроцефалия, лицевые стигмы (птичье лицо, большие уши, длинный нос), характерологические особенности (инфантилизм). Со слов мамы, учится плохо. На коже пятна "кофе с молоком". Пальпируются надключичные, подключичные, шейные лимфатические узлы до 1,0 см в диаметре, правый подмышечный лимфатический узел до 2,0 см в диаметре. Носовое дыхание затруднено, отделяемое гнойного характера. Печень, селезенка не увеличены. При обследовании выявлено: анемия I степени, повышение СОЭ до 38 мм/ч, снижение уровня иммуноглобулинов А, G, М. По данным осмотра оториноларинголога имеет место течение гнойного гайморита. Получена информация, что мама находится на 11-й неделе беременности.

1. Какое лечение данного заболевания?
2. Каков прогноз при данном заболевании? (синдром Ниймеген)

Задача №9

Мальчик, 3 мес, поступил в стационар с жалобами со стороны родителей –на плохую прибавку массы тела, эпизоды жидкого стула со слизью и зеленью. Из анамнеза известно, что ребенок от I беременности, I родов, протекавших без особенностей. Масса тела при рождении - 3700 г, рост - 56 см.

На момент осмотра (3 мес) масса тела - 4300 г, рост - 61 см. При осмотре кожа бледная, тургор резко снижен. Подкожно-жировая клетчатка резко истончена. Периферические лимфатические узлы не пальпируются. Дыхание ослаблено с обеих сторон, единичные крепитирующие хрипы. Одышка - до 50 в минуту. Живот мягкий, печень +2,0 см. В общем анализе крови: лейкоциты - $3,6 \times 10^9/\text{л}$, тромбоциты - $352 \times 10^9/\text{л}$ (352 тыс/мкл), гемоглобин - 112 г/л, палочкоядерные - 6%, сегментоядерные - 75%, лимфоциты - 15%, моноциты - 4%. Из анамнеза известно, что пациент в возрасте 1 мес перенес гнойный конъюнктивит, гнойный бронхит. Дядя мальчика по материнской линии умер в возрасте 5 мес от сепсиса.

1. Какой диагноз можно предположить?

2. Какое лечение данного заболевания?

Задача №10

Мальчик 8 мес. Родители обратились к врачу с жалобами на отставание ребенка в психомоторном развитии. Из анамнеза известно, что ребенок родился в срок от нормально протекавшей беременности, с массой тела 3500 г. Роды нормальные, период новорожденности протекал без особенностей. Первые месяцы жизни развивался нормально: следил за предметами, улыбался, хорошо удерживал голову, опирался на ножки, лежа на животе опирался на руки. В 4-4,5 мес. было замечено, что ребенок стал вздрагивать при внезапном звуке, перестал улыбаться, интересоваться игрушками, стал безразличным. На протяжении последующих трех месяцев утратил приобретенные ранее двигательные навыки. При осмотре в возрасте 8 мес.: телосложение правильное, удовлетворительного питания. Взгляд на предметах не фиксирует. Создается впечатление, что ребенок не видит. Самостоятельно не сидит, на ноги не опирается, движения в конечностях не координированные, размашистые. Мышечный тонус в конечностях равномерно снижен. Сухожильные рефлексы высокие, брюшные отсутствуют. Нарушений чувствительности нет. (Тей-Сакса)

1. Ваш предварительный диагноз?

2. Какое лечение данного заболевания?