



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 №10 от 20.05.2025 г.

Комплект оценочных материалов по дисциплине	Наследственные болезни нервной системы
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования - программа специалитета по специальности 31.05.01 Лечебное дело
Квалификация	Врач-лечебник
Форма обучения	очная

Разработчик (и): кафедра неврологии и нейрохирургии

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Л.В. Лорина	к.м.н., доцент,	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры неврологии и нейрохирургии
А.Ю. Кривцова	к.м.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Ассистент кафедры неврологии и нейрохирургии

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
С.Н. Трушин	д.м.н. профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	профессор кафедры факультетской хирургии
Е.А. Назаров	д.м.н. профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	профессор кафедры общей хирургии, травматологии и ортопедии

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Лечебное дело
Протокол №6 от 22.04.2025 г.

Одобрено учебно-методическим советом.
Протокол № 5 от 24.04.2025г.

1. Паспорт комплекта оценочных материалов

1.1. Комплект оценочных материалов (далее – КОМ) предназначен для оценки планируемых результатов освоения рабочей программы дисциплины «Наследственные болезни нервной системы».

1.2. КОМ включает задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации.

Общее количество заданий и распределение заданий по типам и компетенциям:

Код и наименование компетенции	Количество заданий закрытого типа	Количество заданий открытого типа
ПК -2 Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза	40	40
Итого	40	40

2. Задания всех типов, позволяющие осуществлять оценку всех компетенций, установленных рабочей программой дисциплины
«Наследственные болезни нервной системы»

Код и наименование компетенции	№ п/п	Задание с инструкцией																
ПК-2		Задания закрытого типа																
	1.	Прочитайте текст и установите соответствие. Определить методы диагностики по принадлежности к группе <table><tr><td>1. Методы медицинской генетики</td><td>А. Рентгенологический</td></tr><tr><td>2. Общедиagnostические методы</td><td>Б. Генеалогический</td></tr><tr><td></td><td>В. Дерматоглифический</td></tr><tr><td></td><td>Г. Антропометрический</td></tr></table> К каждой позиции, данной в правом столбце, подберите соответствующую позицию из левого столбца. Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	1. Методы медицинской генетики	А. Рентгенологический	2. Общедиagnostические методы	Б. Генеалогический		В. Дерматоглифический		Г. Антропометрический	А	Б	В	Г				
	1. Методы медицинской генетики	А. Рентгенологический																
	2. Общедиagnostические методы	Б. Генеалогический																
		В. Дерматоглифический																
	Г. Антропометрический																	
А	Б	В	Г															
2.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установить соответствие признака заболеванию <table><tr><td>1. Синдром Шерешевского-Тернера</td><td>А. Высокий рост</td></tr><tr><td>2. Синдром Клайнфельтера</td><td>Б. Низкий рост</td></tr><tr><td></td><td>В. Кариотип XXУ</td></tr><tr><td></td><td>Г. Кариотип ХО</td></tr></table> К каждой позиции, данной в правом столбце, подберите соответствующую позицию из левого столбца. Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	1. Синдром Шерешевского-Тернера	А. Высокий рост	2. Синдром Клайнфельтера	Б. Низкий рост		В. Кариотип XXУ		Г. Кариотип ХО	А	Б	В	Г					
1. Синдром Шерешевского-Тернера	А. Высокий рост																	
2. Синдром Клайнфельтера	Б. Низкий рост																	
	В. Кариотип XXУ																	
	Г. Кариотип ХО																	
А	Б	В	Г															
3.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установить соответствие признака заболеванию <table><tr><td>1. Аутосомно-доминантный тип наследования</td><td>А. Болеют оба пола</td></tr><tr><td>2. Х-сцепленный с полом тип наследования</td><td>Б. Болеют только мальчики</td></tr><tr><td></td><td>В. Риск для потомства 50%</td></tr><tr><td></td><td>Г. Женщины являются носительницами</td></tr></table> К каждой позиции, данной в правом столбце, подберите соответствующую позицию из левого столбца. Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	1. Аутосомно-доминантный тип наследования	А. Болеют оба пола	2. Х-сцепленный с полом тип наследования	Б. Болеют только мальчики		В. Риск для потомства 50%		Г. Женщины являются носительницами	А	Б	В	Г					
1. Аутосомно-доминантный тип наследования	А. Болеют оба пола																	
2. Х-сцепленный с полом тип наследования	Б. Болеют только мальчики																	
	В. Риск для потомства 50%																	
	Г. Женщины являются носительницами																	
А	Б	В	Г															
4.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установить соответствие признака заболеванию																	

	1. Синдром Дауна 2. Синдром Эдвардса А. Трисомия по 21 хромосоме Б. Высокая выживаемость В. Смертность в 1й год жизни Г. Трисомия по 18 хромосоме К каждой позиции, данной в правом столбце, подберите соответствующую позицию из левого столбца. Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г						
5.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установить соответствие признака заболеванию 1. Генные болезни 2. Хромосомные болезни А. Биохимическая диагностика Б. Цитогенетическая диагностика В. Множественные врожденные пороки развития Г. Болезни с нарушением обмена К каждой позиции, данной в правом столбце, подберите соответствующую позицию из левого столбца. Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г						
6.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установить соответствие признака заболеванию 1. Прогрессирующая мышечная дистрофия 2. Миастения А.Проксимальные атрофии Б. «Утиная» походка В. Патологическая мышечная утомляемость Г. Птоз, анизокория, диплопия К каждой позиции, данной в правом столбце, подберите соответствующую позицию из левого столбца. Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г						
7.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установить соответствие признака заболеванию 1.Боковой амиотрофический склероз 2. Сирингомиелия А. Безболевого ожоги Б. Фасцикулярные подергивания В. Смешанные парезы в руках Г. Диссоциированное расстройство чувствительности К каждой позиции, данной в правом столбце, подберите соответствующую позицию из левого столбца. Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г						
8.	Прочитайте текст и установите соответствие. Установить соответствие признака заболеванию 1.Болезнь Паркинсона А. Ритмический тремор покоя								

		2. Хорея Гентингтона Б. Генерализованные гиперкинезы В. Деменция Г. Мышечная ригидность К каждой позиции, данной в правом столбце, подберите соответствующую позицию из левого столбца. Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
9.		Прочитайте текст и установите соответствие. Установить соответствие признака заболеванию 1. Гепатолентикулярная дегенерация А. Дистальные гиперкинезы 2. Болезнь Туретта Б. Генерализованные тики В. Цирроз печени Г. Вокализации с копролалией К каждой позиции, данной в правом столбце, подберите соответствующую позицию из левого столбца. Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
10.		Прочитайте текст и установите соответствие. Установить соответствие признака заболеванию 1. Болезнь Штрюмпеля А. Спастический гипертонус в ногах 2. Атаксия Фридрейха Б. Отсутствие глубоких рефлексов В. Высокие рефлексы с ног Г. Нарушение координации К каждой позиции, данной в правом столбце, подберите соответствующую позицию из левого столбца. Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
11.		Прочитайте текст и установите последовательность. Определить последовательность этапов профилактики наследственной патологии А. Прерывание беременности Б. Планирование деторождения В. Пренатальная диагностика Г. Коррекция проявлений патологических генотипов Запишите соответствующую последовательность действий цифрами слева направо: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
12.		Прочитайте текст и установите последовательность. Определить последовательность этапов медико-генетического консультирования 1. Установление диагноза наследственного заболевания. 2. Консультация по принятию решения 3. Определение типа наследования								

		4. Расчет прогноза и риска повторения заболевания <i>Запишите соответствующую последовательность действий цифрами слева направо:</i> <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
13.		<i>Прочитайте текст и установите последовательность.</i> Перечислите показания для обращения в генетическую консультацию в порядке появления 1. Рождение ребенка с пороками развития 2. Первичная аменорея 3. Бесплодный брак 4. Более двух спонтанных абортов <i>Запишите соответствующую последовательность действий цифрами слева направо:</i> <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
14.		<i>Прочитайте текст и установите последовательность.</i> Определите последовательность применения методов пренатальной диагностики 1. УЗИ 2. Определение сывороточных маркеров 3. Биопсия хориона 4. Амниоцентез <i>Запишите соответствующую последовательность действий цифрами слева направо:</i> <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
15.		<i>Прочитайте текст и установите последовательность.</i> Расставить синдромы по степени выраженности клинических проявлений (от меньшего к большему) 1. Синдром Патау 2. Синдром трипло-Х 3. Синдром Клайнфельтера 4. Синдром «дубль ХУ» <i>Запишите соответствующую последовательность действий цифрами слева направо:</i> <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
16.		<i>Прочитайте текст и установите последовательность.</i> Перечислите миопатии в порядке возраста начала заболевания (по возрастанию): 1. Окулофарингеальная 2. Дюшенна 3. Лицелопаточно-плечевая 4. Эрба-Рота <i>Запишите соответствующую последовательность действий цифрами слева направо:</i> <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
17.		<i>Прочитайте текст и установите последовательность.</i> Перечислите порядок возникновения симптомов при миопатии Дюшенна 1. Развитие дыхательной недостаточности								

		2. Обездвиженность 3. Гипертрофическая кардиомиопатия 4. Псевдогипертрофия икроножных мышц Запишите соответствующую последовательность действий цифрами слева направо: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
18.		Прочитайте текст и установите последовательность. Перечислите порядок нарастания симптомов по степени тяжести при миастении 1. Птоз, диплопия 2. Слабость мимических и жевательных мышц 3. Слабость дыхательных мышц 4. Слабость бульбарной группы мышц Запишите соответствующую последовательность действий цифрами слева направо: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
19.		Прочитайте текст и установите последовательность. Перечислите болезни в порядке возраста начала заболевания (по возрастанию): 1. Амиотрофия Вердника-Гоффманна 2. Боковой амиотрофический склероз 3. Амиотрофия Кугельберга-Веландер 4. Сирингомиелия Запишите соответствующую последовательность действий цифрами слева направо: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
20.		Прочитайте текст и установите последовательность. Перечислите стадии болезни Паркинсона по степени тяжести: 1. Обездвиженность 2. Симптоматика в 1 конечности 3. Односторонняя симптоматика 4. Двусторонняя симптоматика, постуральная неустойчивость Запишите соответствующую последовательность действий цифрами слева направо: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
21.		Прочитайте текст и выберите все правильные ответы из предложенных К видам терапии наследственных заболеваний относятся: А. Заместительная терапия Б. Диетотерапия В. Хирургическое лечение Г. Лучевая терапия Запишите выбранные ответы — буквы слева направо: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>	А	Б	В	Г				
А	Б	В	Г							
22.		Прочитайте текст и выберите все правильные ответы из предложенных Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:								

		А. Половой инфантилизм Б. Высокий рост В. Умственная отсталость Г. Аномалии развития костного скелета <i>Запишите выбранные ответы — буквы слева направо:</i> <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
23.		<i>Прочитайте текст и выберите все правильные ответы из предложенных</i> Для синдрома поли-У характерно: А. Половой инфантилизм Б. Высокий рост В. Умственная отсталость Г. Множественные пороки развития внутренних органов <i>Запишите выбранные ответы — буквы слева направо:</i> <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
24.		<i>Прочитайте текст и выберите все правильные ответы из предложенных</i> Для синдрома Клайнфельтера характерно: А. Половой инфантилизм Б. Низкий рост В. Умственная отсталость Г. Евнухоидизм <i>Запишите выбранные ответы — буквы слева направо:</i> <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
25.		<i>Прочитайте текст и выберите все правильные ответы из предложенных</i> Для синдрома Дауна характерно: А. Половой инфантилизм Б. Множественные пороки развития внутренних органов В. Умственная отсталость Г. Аномалии развития костного скелета <i>Запишите выбранные ответы — буквы слева направо:</i> <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
26.		<i>Прочитайте текст и выберите все правильные ответы из предложенных</i> Дифференциальный диагноз синингомиелии проводят с: А. Интрамедуллярной опухолью Б. Рассеянным склерозом В. Полинейропатией Г. Боковым амиотрофическим склерозом <i>Запишите выбранные ответы — буквы слева направо:</i> <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
27.		<i>Прочитайте текст и выберите все правильные ответы из предложенных</i> В лечении миастении применяется: А. Хирургическое лечение Б. Плазмаферез В. Антихолинэстеразные препараты				

		Г. Анаболические стероиды Запишите выбранные ответы — буквы слева направо: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
28.		Прочитайте текст и выберите все правильные ответы из предложенных Какие из перечисленных симптомов характерны для невральной амиотрофии Шарко-Мари: А. «Утиная» походка Б. Атрофия мышц плечевого и тазового пояса В. Симптом «складного ножа» Г. Изменение формы ноги по типу «опрокинутой бутылки» Запишите выбранные ответы — буквы слева направо: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
29.		Прочитайте текст и выберите все правильные ответы из предложенных Основными симптомами болезни Паркинсона являются: А. Олигобрадикинезия Б. Ритмический тремор покоя В. Парезы конечностей Г. Ригидность Запишите выбранные ответы — буквы слева направо: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
30.		Прочитайте текст и выберите все правильные ответы из предложенных Основными симптомом болезни Вильсона-Коновалова являются: А. Гиперкинезы Б. Нижний спастический парепарез В. Интеллектуальный дефицит Г. Кольца Кайзера-Флейшера Запишите выбранные ответы — буквы слева направо: <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
31.		Прочитайте текст и выберите один правильный ответ из предложенных Основным методом диагностики хромосомных болезней является: А. Кариотипирование Б. Генеалогический анализ В. Неврологический осмотр Г. Биохимическое исследование Запишите выбранный ответ — букву <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
32.		Прочитайте текст и выберите один правильный ответ из предложенных Этиологическое лечение наследственных болезней: А. Введение в геном больного нормально функционирующих генов Б. Введение в организм извне недостающих в нем веществ В. Исключение из пищи продуктов, не усваивающихся организмом Г. Ликвидация пороков и уродств развития органов и систем Запишите выбранный ответ — букву				

		<table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г			
33.	Прочитайте текст и выберите один правильный ответ из предложенных Патогенетическое лечение наследственных болезней: 1. Введение в геном больного нормально функционирующих генов 2. Введение в организм извне недостающих в нем веществ 3. Массаж, лечебная гимнастика. 4. Ликвидация пороков и уродств развития органов и систем Запишите выбранный ответ — букву <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г	
А	Б	В	Г			
34.	Прочитайте текст и выберите один правильный ответ из предложенных Основным методом диагностики генных болезней является: 1. Дерматоглифический 2. Генеалогический анализ 3. Неврологический осмотр 4. Биохимическое исследование Запишите выбранный ответ — букву					
35.	Прочитайте текст и выберите один правильный ответ из предложенных Хирургическое лечение наследственных болезней: 1. Введение в геном больного нормально функционирующих генов 2. Введение в организм извне недостающих в нем веществ 3. Исключение из пищи продуктов, не усваивающихся организмом 4. Ликвидация пороков и уродств развития органов и систем Запишите выбранный ответ — букву <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г	
А	Б	В	Г			
36.	Прочитайте текст и выберите один правильный ответ из предложенных Клинические признаки миастении: А. Спастические параличи Б. Мышечная слабость В. Изменение частоты пульса Г. Афазия Запишите выбранный ответ — букву <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г	
А	Б	В	Г			
37.	Прочитайте текст и выберите один правильный ответ из предложенных В терапии болезни Штрюмпеля основными препаратами являются: А. Нейролептики Б. L-дофа В. Препараты, снижающие мышечный тонус Г. Кортикостероиды. Запишите выбранный ответ — букву <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г	
А	Б	В	Г			
38.	Прочитайте текст и выберите один правильный ответ из предложенных Симптом, характерный для неральной амиотрофии:					

	А. Атрофия мышц стоп и кистей рук Б. Проводниковые расстройства чувствительности В. Повышение сухожильных рефлексов Г. Гиперкинезы Запишите выбранный ответ — букву <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г		
39.	Прочитайте текст и выберите один правильный ответ из предложенных Для диагностики синингомиелии используют: А. Биохимические анализы крови Б. Методы молекулярной диагностики В. МРТ Г. Кариотипирование Запишите выбранный ответ — букву <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г		
40.	Прочитайте текст и выберите один правильный ответ из предложенных Симптом, характерный для болезни Штрюмпеля: А. Кольца Кайзера-Флейшера Б. Мозжечковая атаксия В. Ритмический тремор покоя Г. Нижний спастический парализ Запишите выбранный ответ — букву <table><tr><td>А</td><td>Б</td><td>В</td><td>Г</td></tr></table>	А	Б	В	Г
А	Б	В	Г		
Задания открытого типа					
1.	Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ. Перечислите положения, характерные для наследственной патологии				
2.	Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ. Дайте определение хромосомных болезней				
3.	Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ. Назовите принципы классификации генных болезней (с примерами).				
4.	Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ. Перечислите основные группы болезней обмена веществ с поражением нервной системы (с примерами).				
5.	Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ. Назовите принципы классификации мультифакториальных болезней (с примерами).				
6.	Назовите принципы лечения наследственных болезней (с примерами).				
7.	Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ. Назовите виды профилактики наследственной патологии (с примерами)				
8.	Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ. Перечислите этапы медико-генетического консультирования.				

9.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Назовите показания для пренатальной скрининговой диагностики
10.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Перечислите основные скрининговые методы пренатальной диагностики
11.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Назовите классификацию наследственных болезней нервной системы.
12.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Какие группы заболеваний относятся к прогрессирующим заболеваниям мышечного аппарата
13.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Перечислите заболевания с преобладающим поражением периферического двигательного нейрона
14.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Какие заболевания относятся к заболеваниям с преобладающим поражением экстрапирамидной системы?
15.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Дайте общую характеристику прогрессирующих мышечных дистрофий.
16.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Как классифицируется миастения по формам?
17.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Дайте общую характеристику спинальных амиотрофий.
18.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Назовите основные клинические формы бокового амиотрофического склероза и их проявления.
19.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Назовите основные клинические синдромы при болезни Паркинсона.
20.	<i>Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ.</i> Назовите основные клинические формы гепатоцеребральной дистрофии и их проявления.
Кейс-задачи	
21.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> На приеме 30-летняя беременная женщина, в анамнезе у которой мертворождение ребёнка с множественными врождёнными пороками развития (в том числе полидактилией, расщелиной нёба, пороком сердца) и нормальным кариотипом. <i>Вопросы.</i> 1. Определить наиболее целесообразный метод пренатальной диагностики. 2. Дальнейшая тактика врача.

22.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Женщине 27 лет был проведён амниоцентез на 16-й неделе беременности. Показанием послужили результаты УЗИ (множественные аномалии). При цито- генетическом исследовании у плода выявили трисомию 21. <i>Вопросы:</i> 1. Предварительный диагноз. 2. Дальнейшая тактика врача-генетика.
23.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Мальчик от здоровых родителей, родился здоровым. Через 2 месяца после рождения родители обратили внимание на появление неприятного запаха от пота ребенка. При осмотре выявлены повышенная возбудимость, гиперрефлексия, гипертонус, судорожная готовность, слабая пигментация кожи. <i>Вопросы:</i> 1. Предполагаемый диагноз 2. Диагностические методы 3. Тактика ведения.
24.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> У новорожденной девочки выявлена желтуха новорожденных. С первых дней отмечаются понос, рвота после кормления, плохой набор веса. Оба родителя и старший брат здоровы. <i>Вопросы:</i> 1. Предполагаемый диагноз 2. Диагностические методы 3. Тактика ведения.
25.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> У ребенка 2х лет выявлены рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул. <i>Вопросы:</i> 1. Предполагаемый диагноз 2. Диагностические методы 3. Тактика ведения.
26.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Мальчик, 13 лет. Родился и развивался нормально. При начале полового созревания выявлено слабое оволосение лица, паха, подмышек; распределение жира по женскому типу, гинекомастия, недоразвитие наружных половых органов. Интеллект сохранен. <i>Вопросы:</i> 1. Предполагаемый диагноз 2. Диагностические методы 3. Тактика ведения.
27.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Девочка 7 лет. С рождения отставание в психомоторном развитии. Фенотипически бочкообразная грудная клетка, крыловидные складки на шее, низкий рост волос. <i>Вопросы:</i> 1. Предполагаемый диагноз 2. Диагностические методы 3. Тактика ведения.
28.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i>

	У новорожденного ребенка выявлены эпикант, монголоидный разрез глаз, круглое уплощенное лицо, мышечная гипотония, тетрада Фалло. Матери ребенка 43 года, 2е роды, первый ребенок здоров. <i>Вопросы:</i> 1. Предполагаемый диагноз 2. Диагностические методы 3. Тактика ведения.
29.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Новорожденный ребенок с пренатальной гипоплазией. Во время беременности отмечалось многоводие. При осмотре двусторонние расщелины верхней губы и неба, микроцефалия, полидактилия, множественные пороки развития внутренних органов. <i>Вопросы:</i> 1. Предполагаемый диагноз 2. Диагностические методы 3. Тактика ведения.
30.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Мальчик 16 лет. Объективно: рост 187 см, вес 65 кг. Гипермобильность суставов, арахнодактилия. Окулист: подвывих хрусталика. Кардиолог: пролапс митрального клапана. У отца похожее телосложение. <i>Вопросы:</i> 1. Предполагаемый диагноз 2. Диагностические методы 3. Тактика ведения.
31.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> У мальчика с 3 лет жизни стало отмечаться отставание в моторном развитии. Постепенно появилась слабость мышц тазового пояса, бедер, возникла «утиная походка». Позднее присоединилась слабость мышц плечевого пояса. К 10 годам стал с трудом передвигаться, особенно сложно подниматься по лестнице. При осмотре: грудная клетка уплощена, сколиоз грудного отдела позвоночника, поясничный лордоз, формируются «крыловидные лопатки», отмечается слабость при поднятии рук выше горизонтального уровня, слабость дыхательной мускулатуры. Визуально икроножные мышцы увеличены в объеме, при пальпации отмечается их уплотнение. Фибриллярные подергивания отсутствуют. Чувствительность сохранена. Интеллект снижен. По данным ЭКГ - признаки кардиомиопатии. В сыворотке крови многократно увеличено содержание КФК. На ЭМГ отмечено увеличение количества полифазных потенциалов. <i>Вопросы.</i> 1. Формулировка диагноза. 2. Дифференциальный диагноз. 3. Тактика.
32.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Больная 21 года, обратилась с жалобами на чрезмерную утомляемость мышц при жевании, при ходьбе даже на короткие расстояния. Иногда отмечает приступы резкой слабости отдельных мышечных групп: нарушение речи, опущение верхнего века, двоение в глазах. При обследовании положительный тест на патологическую утомляемость, прозеринавая проба положительная, на МРТ средостения обнаружена гиперплазия вилочковой железы. <i>Вопросы.</i> 1. Формулировка диагноза. 2. Дифференциальный диагноз. 3. Тактика.
33.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i>

		У ребенка через 2 года после рождения появилась и прогрессирует слабость мышц; вначале движения ограничены в ногах, затем в туловище. Слабость симметрично и постепенно охватывает мышцы плечевого пояса, верхних конечностей, шеи. Характерна «лягушачья поза» (ноги разведены и ротированы наружу). Вследствие гипотонии и атрофии мышц развивается синдром «вялого ребенка». Отмечаются фасцикуляции в мышцах конечностей. Экскурсия дыхательных мышц уменьшена. Сухожильные и периостальные рефлексy снижены. На ЭМГ - «ритм частокола». Уровень КФК - нормальный. <i>Вопросы.</i> 1. Формулировка диагноза. 2. Дифференциальный диагноз. 3. Тактика.
	34.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Мужчина, 50 лет, предъявляет жалобы на изменения голоса, затруднения при глотании, слабость в конечностях. Считает себя больным в течение года, когда впервые появились осиплость голоса и затруднения при глотании. Эти расстройства постепенно нарастали, в последние шесть месяцев к ним присоединилась слабость в конечностях. При обследовании: дисфагия, дисфония, дизартрия, мягкое небо свисает с обеих сторон, подвижность дужек мягкого неба при фонации ослаблена, глоточные рефлексy снижены. Гипотрофия мышц языка, фибрилляции в языке. Гипотрофии мышц верхних и нижних конечностей, фасцикуляции в них, сила в конечностях снижена до 4-х баллов, сухожильные рефлексy оживлены, симптом Бабинского с двух сторон. Других неврологических нарушений нет. <i>Вопросы.</i> 1. Формулировка диагноза. 2. Дифференциальный диагноз. 3. Тактика.
	35.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Больная 38 лет обратилась в клинику нервных болезней с жалобами на безболевыe ранения пальцев кистей, длительно сохраняющиеся трофические нарушения, изменения цвета ногтей, их повышенную ломкость. Последние 1.5-2 года отмечается похудание мышц кистей, незначительная слабость в них. При осмотре: состояние удовлетворительное, черты дизрафического статуса в виде очень низкого роста, короткой шеи, добавочных шейных ребер, высокого твердого неба. В неврологическом статусе: общемозговой и менингеальной симптоматики нет. Со стороны черепных нервов без патологии. Снижение мышечной силы в кистях до 4,0 баллов. Рефлексy с двуглавой и трехглавой мышц обычной живости, равномерные. Сегментарные нарушения поверхностной чувствительности на уровне C4 - C8. Нарушений глубокой чувствительности не выявляется. На МРТ отмечается расширение центрального канала спинного мозга, уменьшение высоты межпозвонковых дисков на шейном уровне, уплощение шейного лордоза. <i>Вопросы.</i> 1. Формулировка диагноза. 2. Дифференциальный диагноз. 3. Тактика.
	36.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Больная 55 лет. Считает себя больной в течение двух лет, когда появились пошатывание при ходьбе, затруднение походки, тихий голос, невозможность быстро повернуться во время ходьбы. При поступлении состояние удовлетворительное, походка замедленная, выявляются ахейрокинез, олиго- и брадикинезии, гипомимия, редкое мигание, немодулированный тихий голос, повышение мышечного тонуса по типу «эластичного жгута». Парезов нет, сухожильные и периостальные рефлексy симметричны, расстройств чувствительности нет, интеллект сохранен. Анализы крови и мочи в пределах нормы. Глазное дно без патологии. Рентгенография шейного отдела позвоночника выявила умеренные явления остеохондроза. МРТ головного мозга - без патологических изменений. <i>Вопросы.</i> 1. Формулировка диагноза. 2. Дифференциальный диагноз.

	3. Тактика.
37.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> У., 57 лет. Жалобы на скованность и замедленность движений, дрожание рук, головы. Четыре года назад без видимой причины отмечал нарастающее дрожание сначала в левой, потом в правой руке. Около года возникла замедленность движений, слюнотечение. Лицо маскообразное, Кожа салная, слюнотечение. Походка скованная. Мышечный тонус повышен, отмечено “зубчатое” напряжение. Речь замедленная. Тремор рук типа “скатывания пилюль”. <i>Вопросы.</i> 1. Формулировка диагноза. 2. Дифференциальный диагноз. 3. Тактика.
38.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Мать привезла в поликлинику сына 13 лет с жалобами на подёргивания в руках, судороги в мышцах туловища. Заболел около 2х лет назад. Сначала появилась замедленность движений, затем подёргивания в руках, судороги в мышцах туловища, в дальнейшем – расстройство речи. Заболевание быстро прогрессировало. Учиться стал значительно хуже, с трудом окончил 5 классов, дальше учиться не смог. Родители здоровы, в их семьях аналогичных заболеваний не было. Объективно: признаки цирроза печени, селезёнка несколько увеличена. Неврологически: речь дизартрична, тонус мышц повышен по пластическому типу. На фоне мышечной гипертонии отмечается гиперкинез в руках хореоатетодного типа, в мышцах туловища – торсионного характера. Гиперкинезы неритмичные, усиливаются при активных движениях, уменьшаются в покое, исчезают во время сна. Со стороны психики - снижение интеллекта. <i>Вопросы.</i> 1. Формулировка диагноза. 2. Дифференциальный диагноз. 3. Тактика.
39.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Больной 17 лет обратился с жалобами на нарушение походки с раннего школьного возраста. При неврологическом осмотре выявлены: спастический гипертонус в ногах, сила в ногах снижена до 4х баллов, рефлексы с ног высокие, клonusы, патологические стопные знаки. Походка парапаретическая. Подобные нарушения походки отмечаются у отца и у деда больного. <i>Вопросы.</i> 1. Формулировка диагноза. 2. Дифференциальный диагноз. 3. Тактика.
40.	<i>Прочитайте задачу и дайте развернутый ответ с решением</i> Д., 14 лет. Заболевание началось пять лет назад с пошатывания и падений при быстрой ходьбе. Затем родители заметили ухудшение речи и письма. Постепенно нарушения походки, речи и письма нарастали. Родители больного - двоюродные брат и сестра. Умеренный грудной сколиоз. Высокие своды стоп. Интеллект несколько снижен. Горизонтальный асимметричный нистагм. Речь замедленная, скандированная. Мышечная сила рук и ног равномерно снижена. Тонус мышц заметно снижен. Мышечно-сухожильные рефлексы рук низкие, равномерные, симметричные. Коленные и ахилловы рефлексы не вызываются. Патологические стопные рефлексы с обеих сторон. В положении Ромберга выраженная неустойчивость. Походка неуверенная, неловкая. Широко ставит ноги, отклоняется в сторону. Интенционное дрожание и гиперметрия при координаторных пробах в руках и ногах. Почерк неразборчивый. Отсутствует глубокая чувствительность в ногах. <i>Вопросы.</i> 1. Формулировка диагноза. 2. Дифференциальный диагноз. 3. Тактика.