ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ

«НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ДЕТСТВА
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ»

ПРИНЯТО
Ученым советом
ГБУЗ Московской области «НИКИ детства
Минздрава Московской области»,
Протокол № 6
«28» июня 2023

УТВЕРЖДАЮ
Директор
_____ Н.Д. Одинаева
«_29_» _июня_ 2023
Приказ № 100А

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ФАКУЛЬТАТИВНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ
«Медицинская генетика и орфанные заболевания»

Направленность (профиль) программы
31.08.19 Педиатрия

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Мытищи 2023

Настоящий фонд оценочных средств факультативной дисциплины **«Медицинская генетика и орфанные заболевания»** (далее - ФОС) является частью программы высшего образования – программы подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.19. «Педиатрия».

ФОС подготовлен авторским коллективом ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области» под руководством Одинаевой Нуринисо Джумаевны, д-ра мед. наук.

Список разработчиков ФОС:

№ п/п	Фамилия Имя Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность
1.	Одинаева Нуринисо Джумаевна	д-р мед. наук	Директор ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
2	Кондратьева Елена Ивановна	д-р мед. наук, профессор	Заместитель директора по научной работе ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
3	Лошкова Елена Владимировна	канд. мед. наук, доцент	Ведущий научный сотрудник научно-организационного отдела ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
4	Шадрина Вера Владиславовна	канд. мед. наук, доцент	Заведующая кафедрой клинической генетики и орфанных заболеваний ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
5	Смбатян Сиран Мануковна	д-р мед. наук, доцент	Главный научный сотрудник научно – организационного отдела ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
6	Левашева Светлана Владимировна	канд. мед. наук, доцент	старший научный сотрудникнаучно – организационного отдела ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
7	Петрова Анастасия Сергеевна	канд. мед. наук, доцент	Заведующая кафедрой неонатологии, ведущий научный сотрудник отдела неонатальной медицины и когнитивного развития ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
8	Горбунов Сергей Георгиевич	д-р мед. наук, доцент	Заведующий кафедрой детских инфекционных заболеваний и эпидемиологии, заведующий отделом детских инфекционных заболеваний ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
9	Хавкин Анатолий Ильич	д-р мед. наук, профессор	Заведующий кафедрой гастроэнтерологии и диетологии им. А.В. Мазурина, главный научный сотрудник отдела педиатрии, главный научный сотрудник научно-организационного отдела ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»

10	Малахов Александр Борисович	д-р мед. наук, профессор	Заведующий отделом педиатрии ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
11	Максимычева Татьяна Юрьевна	канд. мед. наук	Заведующий отделом наследственных и метаболических заболеваний ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
12	Захарова Нина Ивановна	д-р мед. наук, профессор	Заведующий отделом неонатальной медицины и когнитивного развития ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
13	Мартынович Наталья Николаевна	д-р мед. наук, профессор	Профессор кафедры социальной педиатрии и поликлинического обучения ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
14	Воронкова Анна Юрьевна	канд. мед. наук	Ведущий научный сотрудник отдела наследственных и метаболических заболеваний ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»
15	Мельяновская Юлия Леонидовна	-	Научный сотрудник научно-организационного отдела ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области»

ФОС дисциплины обсужден и одобрен на заседании учебно-методической комиссии ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области» (Протокол №1 от «07» июня 2023 г.).

Председатель учебно-методической комиссии, д-р мед.наук,
_____ Л.А. Пак «07» июня 2023 г.

ФОС дисциплины рассмотрен и одобрен на заседании Ученого совета ГБУЗ Московской области «НИКИ детства Минздрава Московской области» (Протокол № 6 от «28» июня 2023 г.).

Председатель ученого совета, д-р мед.наук
_____ Н.Д. Одинаева «28» июня 2023г.

Типовые контрольные задания

Оценочные задания для промежуточного контроля успеваемости:

Тестовые задания:

Вопрос 1. У новорожденного по результатам массового скрининга выявлено значительное повышение уровня фенилаланина в крови. Какой вид диетотерапии показан этому ребенку при подтверждении диагноза?

А) Безглютеновая диета
Б) Безлактозная диета
В) Диета с резким ограничением природного белка (фенилаланина)
Г) Кетогенная диета

Вопрос 2. У ребенка при рождении отмечены мышечная гипотония, эпикантус, плоский профиль лица и поперечная ладонная складка. Какой кариотип наиболее вероятен?

А) 47, XX,+18
Б) 47, XY,+21
В) 45, X0
Г) 47, XXY

Вопрос 3. Оба родителя клинически здоровы, но являются гетерозиготными носителями патогенного варианта при аутосомно-рецессивном заболевании (например, муковисцидозе). Каков риск рождения больного ребенка при каждой последующей беременности?

А) 100%
Б) 50%
В) 25%
Г) 10%

Вопрос 4. У ребенка 7 лет на коже обнаружено более 6 пятен цвета «кофе с молоком» размером более 5 мм, а при осмотре офтальмологом выявлены узелки Лиша на радужке. О каком заболевании следует подумать в первую очередь?

А) Синдром Марфана
Б) Туберозный склероз
В) Нейрофиброматоз 1 типа
Г) Синдром Стерджа-Вебера

Вопрос 5. У ребенка наблюдается задержка физического развития, микроцефалия, короткий нос со сглаженным губным желобком. Из анамнеза известно, что мать во время беременности регулярно употребляла алкоголь. Данное состояние является примером:

А) Хромосомной аномалии
Б) Генной мутации
В) Тератогенного воздействия (фетального алкогольного синдрома)
Г) Митохондриальной цитопатии

Вопрос 6. В семье у здоровых родителей родился мальчик с прогрессирующей мышечной слабостью (миодистрофия Дюшенна). Девочки в этой семье здоровы. Какой тип наследования характерен для этого заболевания?

А) Х-сцепленный рецессивный
Б) Х-сцепленный доминантный
В) Аутосомно-доминантный
Г) Y-сцепленный

Вопрос 7. У ребенка 6 месяцев появилась рвота, вялость, гипогликемия и желтуха вскоре после введения в прикорм фруктовых соков и пюре. До этого момента (на грудном вскармливании) ребенок развивался нормально. Какое заболевание наиболее вероятно?
А) Фенилкетонурия
Б) Наследственная непереносимость фруктозы
В) Врожденный гипотиреоз
Г) Целиакия

Вопрос 8. Какой из перечисленных клинических признаков у ребенка является абсолютным «красным флагом» и прямым показанием для консультации врача-генетика?
А) Атопический дерматит, плохо поддающийся терапии
Б) Железодефицитная анемия раннего возраста
В) Множественные врожденные пороки развития (МВПР)
Г) Частые ОРВИ в период адаптации к детскому саду

Вопрос 9. У новорожденного в первые сутки жизни отсутствует отхождение мекония, отмечается вздутие живота и рвота с примесью желчи (картина мекониевого илеуса). О каком наследственном заболевании следует подумать в первую очередь?
А) Болезнь Гиршпрунга
Б) Муковисцидоз
В) Галактоземия
Г) Пилоростеноз

Вопрос 10. Девочка-подросток 14 лет направлена к эндокринологу по поводу низкорослости и первичной аменореи. При осмотре обращают на себя внимание крыловидные складки на шее и низкая линия роста волос на затылке. Какой синдром наиболее вероятен?
А) Синдром Клайнфельтера
Б) Синдром Шерешевского-Тернера
В) Синдром Нунан
Г) Синдром Ретта

Вопрос 11. У плода по данным УЗИ и NIPT (неинвазивного пренатального теста) заподозрен высокий риск синдрома Дауна. Какой метод является «золотым стандартом» для окончательного подтверждения диагноза у новорожденного?
А) Микроматричный анализ (ХМА)
Б) Стандартное кариотипирование
В) Флуоресцентная гибридизация in situ (FISH)
Г) Полноэкзомное секвенирование

Вопрос 12. Новорожденный с низкой массой тела. Отмечаются микроцефалия, выступающий затылок, низко расположенные и деформированные ушные

раковины, сжатые в кулаках кисти с перекрещиванием пальцев и стопы-качалки. Какой хромосомный синдром наиболее вероятен?
А) Трисомия 13
Б) Трисомия 18
В) Трисомия 21
Г) Синдром кошачьего крика (5p-)

Вопрос 13. У новорожденного выявлены двусторонняя расщелина губы и нёба, микрофтальмия, постаксиальная полидактилия и голопрозэнцефалия. Какой кариотип характерен для данного состояния?
А) 47, XX,+13
Б) 47, XY,+18
В) 46, XX, del(5p)
Г) 45, X0

Вопрос 14. Подросток 16 лет направлен к эндокринологу. Отмечаются высокий рост, евнухоидные пропорции тела, гинекомастия, скудное оволосение и мелкие плотные яички. Какой кариотип наиболее вероятен?
А) 46, XX
Б) 47, XXY
В) 47, XYY
Г) 46, XY (с мутацией гена SRY)

Вопрос 15. У девочки с синдромом Шерешевского-Тернера (45,X0) выявлен систолический шум при аускультации. Какой врожденный порок сердца (или аорты) наиболее характерен для данного синдрома?
А) Дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП)
Б) Открытый артериальный проток (ОАП)
В) Коарктация аорты и двустворчатый аортальный клапан
Г) Тетрада Фалло

Вопрос 16. Ребенок с задержкой психического развития имеет характерное «эльфоподобное» лицо, общительный характер, гиперкальциемию и суправальвулярный стеноз аорты. Какая микроделеция является причиной?
А) 22q11.2
Б) 7q11.23
В) 15q11-q13
Г) 4p-

Вопрос 17. В периоде новорожденности у ребенка отмечались тяжелая мышечная гипотония и трудности с кормлением. К 3-4 годам у него развился неконтролируемый аппетит (гиперфагия) и тяжелое ожирение. Какой синдром наиболее вероятен?
А) Синдром Ангельмана
Б) Синдром Прадера-Вилли
В) Синдром Беквита-Видемана
Г) Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля

Вопрос 18. У ребенка 3 лет тяжелая задержка речи, атаксия, частый беспричинный смех, эпилептические приступы и микроцефалия («синдром счастливой куклы»). Какая хромосомная аномалия (локус) лежит в основе?
А) Материнская делеция 15q11-q13

Б) Отцовская делеция 15q11-q13
В) Трисомия 18
Г) Микроделеция 22q11.2

Вопрос 19. У новорожденного на 3-и сутки жизни развились судороги на фоне тяжелой гипокальциемии. На рентгене грудной клетки отсутствует тень тимуса. ЭхоКГ выявляет тетраду Фалло. Какой синдром следует заподозрить?
А) Синдром Нунан
Б) Синдром ДиДжорджи
В) Синдром Вильямса
Г) Синдром Марфана

Вопрос 20. У мальчика с низким ростом, крыловидными складками на шее и птозом век кариотип оказался нормальным (46,XY). Какой порок сердца наиболее типичен для этого состояния (в отличие от синдрома Тернера)?
А) Коарктация аорты
Б) Стеноз легочной артерии
В) Транспозиция магистральных сосудов
Г) Общий артериальный ствол

Вопрос 21. У ребенка с нелеченой фенилкетонурией светлые волосы, голубые глаза и экзема. Какой специфический запах исходит от мочи и пота этого пациента?
А) Запах кленового сиропа
Б) Запах потных ног
В) Затхлый («мышиный») запах
Г) Запах гнилой рыбы

Вопрос 22. У младенца 4 месяцев появились алопеция, себорейный дерматит, судороги и снижение слуха. Анализ выявил дефицит биотинидазы. Какой препарат необходимо назначить пожизненно?
А) Пиридоксин (Витамин B6)
Б) Биотин (Витамин B7)
В) Кобаламин (Витамин B12)
Г) Фолиевая кислота (Витамин B9)

Вопрос 23. У новорожденного на 5-е сутки жизни развиваются вялость, отказ от еды, судороги и отек мозга. От мочи и ушной серы исходит сладковатый запах кленового сиропа. Метаболизм каких аминокислот нарушен?
А) Фенилаланина и тирозина
Б) Лейцина, изолейцина и валина
В) Гомоцистеина и метионина
Г) Глицина и серина

Вопрос 24. Ребенок 1 года госпитализирован в кому на фоне ОРВИ и отказа от еды. В анализах крови: тяжелая гипогликемия при отсутствии кетоновых тел в моче. Какой диагноз наиболее вероятен?
А) Дефицит сахарозы-изомальтазы
Б) Наследственная непереносимость фруктозы
В) Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы средних цепей (MCAD)
Г) Гликогеноз I типа (болезнь Гирке)

Вопрос 25. У младенца первых месяцев жизни отмечается прогрессирующая мышечная гипотония (синдром «вялого ребенка») и массивная кардиомегалия на ЭхоКГ, приводящая к сердечной недостаточности. Какое заболевание наиболее вероятно?
А) Гликогеноз II типа (Болезнь Помпе)
Б) Спинальная мышечная атрофия (СМА)
В) Мукополисахаридоз I типа
Г) Болезнь Тея-Сакса

Вопрос 26. У ребенка 6 месяцев отмечается регресс моторных навыков, гиперакузия (вздрагивание на звуки) и вишнево-красное пятно в макуле при осмотре глазного дна. Какое заболевание наиболее вероятно?
А) Болезнь Гоше
Б) Болезнь Ниманна-Пика
В) Болезнь Тея-Сакса
Г) Болезнь Краббе

Вопрос 27. У ребенка выявлены гепатоспленомегалия, анемия, тромбоцитопения и асептический некроз головки бедренной кости (костные кризы). Дефицит какого фермента лежит в основе?
А) Сфингомиелиназа
Б) Глюкоцереброзидаза
В) Альфа-галактозидаза А
Г) Гексозаминидаза А

Вопрос 28. У ребенка 2 лет формируются грубые черты лица, помутнение роговицы, гепатоспленомегалия и характерные деформации скелета (dysostosis multiplex). К какой группе заболеваний относится эта патология?
А) Лизосомные болезни накопления (мукополисахаридозы)
Б) Митохондриальные цитопатии
В) Пероксисомные заболевания
Г) Нарушения цикла мочевины

Вопрос 29. Подросток с высоким ростом, арахнодактилией и умственной отсталостью поступает с тромбозом глубоких вен. При осмотре офтальмологом выявлена эктопия хрусталика. В каком направлении смещен хрусталик (в отличие от синдрома Марфана)?
А) Вверх и кнаружи
Б) Вниз и кнутри
В) Строго кпереди
Г) Смещения нет, есть катаракта

Вопрос 30. У подростка с неясным гепатитом и тремором рук при осмотре с помощью щелевой лампы по краю роговицы выявлены золотисто-коричневые кольца. Как они называются?
А) Узелки Лиша
Б) Пятна Брушфильда
В) Кольца Кайзера-Флейшера
Г) Пятна Битота

Вопрос 31. У высокого подростка с арахнодактилией и воронкообразной деформацией груди выявлено расширение корня аорты. В каком направлении чаще всего происходит подвывих хрусталика при этом синдроме?
А) Вверх и кнаружи
Б) Вниз и кнутри
В) Вниз и кнаружи
Г) Вверх и кнутри

Вопрос 32. У пациента отмечается выраженная гипермобильность суставов, повышенная растяжимость кожи и склонность к образованию атрофических рубцов («папиросная бумага») после малейших травм. Какой белок чаще всего дефектен при классическом типе?
А) Фибриллин-1
Б) Коллаген I и V типов
В) Эластин
Г) Фибронектин

Вопрос 33. У ребенка раннего возраста возникают множественные переломы трубчатых костей при минимальной травме. При осмотре обращают на себя внимание голубые склеры. Мутация какого гена наиболее вероятна?
А) Гены COL1A1 / COL1A2
Б) Ген FBN1
В) Ген FGFR3
Г) Ген DMD

Вопрос 34. У ребенка диагностирована ахондроплазия (ризомелическая карликовость, макроцефалия). Каков прогноз его когнитивного (умственного) развития?
А) Всегда тяжелая умственная отсталость
Б) Умеренная умственная отсталость
В) Интеллект, как правило, сохранен (в норме)
Г) Прогрессирующая деменция с 5 лет

Вопрос 35. У пациента выявлена мутация в гене COL3A1 (сосудистый тип синдрома Элерса-Данлоса). Какое осложнение представляет наибольшую угрозу для жизни?
А) Расслоение аорты и разрывы полых органов (кишечника, матки)
Б) Тяжелые деформации позвоночника (сколиоз)
В) Двусторонняя катаракта
Г) Злокачественные опухоли кожи

Вопрос 36. У девочки с низким ростом и ожирением отмечается укорочение 4-го и 5-го пальцев (метакарпальных костей). В крови: гипокальциемия и повышенный уровень паратгормона (резистентность к ПТГ). Как называется этот синдром?
А) Синдром Олбрайта (наследственная остеодистрофия Олбрайта)
Б) Синдром Крузона
В) Синдром Апера
Г) Синдром Пьера-Робена

Вопрос 37. У ребенка 4 месяцев диффузная мышечная гипотония, арефлексия и характерные фасцикуляции (подергивания) языка. Мутация какого гена лежит в основе СМА 1-го типа (Верднига-Гоффмана)?
А) DMD
Б) SMN1
В) MECP2
Г) FMR1

Вопрос 38. У мальчика 4 лет отмечаются псевдогипертрофия икроножных мышц, «утиная» походка и симптом Говерса (встает, опираясь руками на собственные ноги). Какой лабораторный показатель будет резко повышен?
А) Лактатдегидрогеназа (ЛДГ)
Б) Креатинфосфокиназа (КФК)
В) Щелочная фосфатаза (ЩФ)
Г) С-реактивный белок (СРБ)

Вопрос 39. У подростка с умственной отсталостью отмечаются удлиненное лицо, большие оттопыренные уши и макроорхизм. Какой ген мутирован?
А) FMR1
Б) MECP2
В) UBE3A
Г) TSC1

Вопрос 40. Девочка 1,5 лет развивалась нормально до 6 месяцев, затем произошла остановка и регресс навыков, появились стереотипные движения руками («мытье рук») и замедление роста головы. Мутация какого гена характерна?
А) FMR1
Б) MECP2
В) SCN1A
Г) SMN1

Вопрос 41. У ребенка с ранней эпилепсией на коже обнаружены гипомеланотические пятна («листья ясеня»), а на ЭхоКГ выявлена рабдомиома сердца. Какое еще кожное проявление типично для этого синдрома?
А) Пятна «кофе с молоком»
Б) Ангиофибромы лица (аденомы сальных желез)
В) Кавернозные гемангиомы
Г) Телеангиэктазии

Вопрос 42. У новорожденного на лице в зоне иннервации первой ветви тройничного нерва расположено «винное пятно» (невус пламенеющий). Какая сопутствующая патология требует немедленного контроля?
А) Врожденная глаукома и лептоменингеальные ангиомы
Б) Двусторонняя нейросенсорная тугоухость
В) Расщелина твердого нёба
Г) Врожденный гипотиреоз

Вопрос 43. У ребенка 2 лет из эндемичного региона развился дактилит (болезненный отек кистей и стоп). Какой возбудитель чаще всего вызывает остеомиелит у пациентов с этим заболеванием?
А) Staphylococcus aureus

Б) Streptococcus pneumoniae
В) Salmonella species
Г) Haemophilus influenzae

Вопрос 44. У ребенка выявлена микроцитарная гипохромная анемия, которая не отвечает на терапию препаратами железа. В мазке крови много мишеневидных эритроцитов. Какой диагноз наиболее вероятен?
А) Железодефицитная анемия
Б) Бета-талассемия
В) Болезнь Минковского-Шоффара
Г) Аутоиммунная гемолитическая анемия

Вопрос 45. У мальчика после циркумцизии возникло длительное кровотечение. В коагулограмме: АЧТВ резко увеличено, протромбиновое время (ПВ) и время кровотечения в норме. Дефицит какого фактора свертывания лежит в основе?
А) Фактор VII
Б) Фактор VIII
В) Фактор IX
Г) Фактор XIII

Вопрос 46. Мать заметила у годовалого ребенка лейкокорию (симптом «белого зрачка») на фотоснимках со вспышкой. Мутация какого гена-супрессора опухолей приводит к этому заболеванию?
А) TP53
Б) BRCA1
В) RB1
Г) WT1

Вопрос 47. У ребенка 1 года выявлена опухоль надпочечника. При осмотре отмечается паранеопластический синдром «танцующие глаза — танцующие ноги» (опсоклонус-миоклонус). О каком заболевании идет речь?
А) Опухоль Вильмса
Б) Нейробластома
В) Феохромоцитома
Г) Гепатобластома

Вопрос 48. В семье зафиксированы множественные случаи ранних злокачественных опухолей у детей и молодых взрослых (саркомы, рак молочной железы, опухоли мозга, лейкозы). Мутация какого гена является причиной?
А) TP53
Б) APC
В) RET
Г) NF1

Вопрос 49. Мать во время беременности принимала фенитоин (противосудорожное). У новорожденного выявлены расщелина губы, микроцефалия и гипоплазия ногтей и дистальных фаланг пальцев. Как называется этот синдром?
А) Фетальный алкогольный синдром
Б) Фетальный гидантоиновый (фенитоиновый) синдром
В) Синдром врожденной краснухи
Г) Талидомидная эмбриопатия

Вопрос 50. В медико-генетическую консультацию обратилась пара, являющаяся двоюродными братом и сестрой. Риск рождения ребенка с какой группой заболеваний у них статистически возрастает в наибольшей степени?

А) Аутосомно-доминантных
Б) Аутосомно-рецессивных
В) Х-сцепленных доминантных
Г) Хромосомных анеуплоидий

ОТВЕТЫ
1. В.
2. Б.
3. В.
4. В.
5. В.
6. А.
7. Б.
8. В.
9. Б.
10. Б.
11. Б.
12. Б.
13. А.
14. Б.
15. В.
16. Б.
17. Б.
18. А.
19. Б.
20. Б.
21. В.
22. Б.
23. Б.
24. В.
25. А.
26. В.
27. Б.
28. А.
29. Б.
30. В.
31. А.
32. Б.
33. А.
34. В.
35. А.
36. А.
37. Б.
38. Б.
39. А.
40. Б.
41. Б.
42. А.

43. В.
44. Б.
45. Б.
46. В.
47. Б.
48. А.
49. Б.
50. Б.

Критерии оценивания результатов промежуточного контроля успеваемости.

Оценка	Зачтено	Не зачтено
Доля правильных ответов	70% и выше	менее 70%