

## 1. Паспорт фонда оценочных средств

по дисциплине/модулю, практике Медицинская генетика

(наименование дисциплины)

по специальности 31.08.68 Урология

(шифр, наименование)

| № п/п | Контролируемые разделы (темы) дисциплины  | Код контролируемой компетенции | Результаты обучения по дисциплине  | Наименование оценочного средства |            |
|-------|---|--------------------------------|--|----------------------------------|------------|
|       |   |                                |  | вид                              | количество |
| 1     | 1. Уровни организации наследственного материала.<br>Наследственные заболевания.<br>2. Методы исследования в медицинской генетике. | УК-1,<br>ПК-6                  | <p><b><u>Знать:</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• уровни организации наследственного материала, типы хромосомных аномалий и генных мутаций</li> <li>• клиническую характеристику основных хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний и стигм эмбриогенеза</li> <li>• методы диагностики наследственных заболеваний</li> <li>• принципы лечения наследственной патологии</li> </ul> <p>• клинические проявления основных наследственных заболеваний</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• классификацию наследственных заболеваний</li> <li>• методы диагностики наследственных заболеваний</li> <li>• методы пренатальной диагностики патологии плода</li> </ul> <p><b><u>Уметь:</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• разработать план диагностических и лечебных действий при наследственной патологии</li> <li>• сформулировать показания к обследованию при подозрении на наследственную патологию пациента или его родственников</li> <li>• разработать план диагностических и лечебных действий на этапе пренатальной диагностики</li> </ul> | Тесты<br>Сит.<br>задачи          | 30<br>7    |

|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
|  |  | <ul style="list-style-type: none"> <li>•сформулировать показания к избирательному методу обследования при подозрении на наследственную патологию пациента или его родственников</li> <li>•рассчитать риск рождения ребенка с наследственной патологией в семье, имеющей наследственное заболевание</li> </ul> <p><b><u>Владеть:</u></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• методологией абстрактного мышления, анализа и синтеза полученной информации для установления клинического диагноза наследственного заболевания</li> <li>• методами применения лекарственных препаратов и немедикаментозных средств в процессе лечения и реабилитации</li> <li>•методологией абстрактного мышления, анализа и синтеза полученной информации для установления клинического диагноза наследственного заболевания по результатам генетического и клинического обследования</li> </ul> |  |  |
|--|--|--|--|--|

## 2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

### 2.1. Тестовые задания по дисциплине

| Тестовые задания с вариантами ответов   | № компетенции, на формирование которой направлено это тестовое задание |
|---|--|
| <p><b>1. Что такое аллели?</b></p> <p>1) Разные варианты одного и того же гена, занимающие один и тот же локус в гомологичных хромосомах и определяющие возможность развития разных вариантов одного и того же признака.</p> <p>2) Пара генов, отвечающих за развитие одного и того же признака в генотипе</p> <p>3) Гены, контролирующие проявление вариантов одного признака.</p> | УК-1, ПК-6   |
| <p><b>2. Что такое фенотип? Какое определение Вы считаете более точным?</b></p> <p>1) Совокупность всех признаков и свойств организма, а также особенностей развития особи, которая является продуктом</p>  |  |

|   |  |
|---|--|
| <p><b>взаимодействия генотипа с внешней средой</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>2) Совокупность внешних признаков организма</li> <li>3) Совокупность признаков, по которым анализируется организм</li> <li>4) Совокупность наследственных признаков организма.</li> </ol>   |  |
| <p><b>3. Что лежит в основе миастении?</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) <b>Недостаточность выработки ацетилхолина</b></li> <li>2) Нарушение проведения нервного импульса в синапсах</li> <li>3) Нарушение калий -кальциевого баланса в организме</li> <li>4) Избыток ацетилхолина в организме.</li> </ol>          |  |
| <p><b>4. Задачи генеалогического метода изучения наследственности человека.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) <b>Определение типа наследования</b></li> <li>2) Исследования промежуточных продуктов обмена веществ</li> <li>3) Изучение кариотипа человека</li> <li>4) Определение пенетрантности аллеля</li> </ol> |  |
| <p><b>5. При каком из перечисленных наследственных заболеваний развивается деменция?</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) <b>Хорея Гентингтона</b></li> <li>2) Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута.</li> <li>3) Миопатия — форма Эрба</li> <li>4) Прогрессирующая мышечная дистрофия — форма Дюшенна.</li> </ol>     |  |
| <p><b>6. Каков тип наследования при хорее Гентингтона?</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) <b>Аутосомно-доминантный</b></li> <li>2) Аутосомно-рецессивный.</li> <li>3) X-сцепленное доминантное наследование</li> <li>4) X-сцепленное рецессивное наследование</li> </ol>   |  |
| <p><b>7. Какое заболевание имеет рецессивный сцепленный с полом тип наследования?</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) <b>Миопатия Дюшенна</b></li> <li>2) Болезнь Тея-Сакса</li> <li>3) Миопатия плечелопаточно-лицевая форма</li> <li>4) Болезнь Унферрихта-Лундберга</li> </ol>                                     |  |
| <p><b>8. Какой метод позволяет определить кариотип плода?</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) <b>Цитогенетический.</b></li> <li>2) Биохимический метод</li> <li>3) Близнецовый</li> <li>4) Метод клинико-статистического анализа</li> </ol>   |  |
| <p><b>9. Какие из перечисленных заболеваний относятся к наследственным атаксиям?</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) <b>Болезнь Фридрайха</b></li> <li>2) Спастическая параплегия</li> <li>3) Хорея Гентингтона</li> <li>4) Миотония</li> </ol>   |  |
| <p><b>10. Каков риск рождения больного ребенка, если один из родителей</b></p>  |  |

|  |  |
|--|--|
| <p><b>болен хореей Гентингтона и является гетерозиготным носителем?</b></p> <p>1) 50 %<br/> 2) 100 %<br/> 3) 75 %<br/> 4) 25%</p>  |  |
| <p><b>11. Результатом нарушения каких процессов являются генные мутации?</b></p> <p>1) Ошибки репликации, репаративного синтеза<br/> 2) Нарушение кроссинговера<br/> 3) Нарушение расхождения хромосом в митозе<br/> 4) Нарушение расхождения хромосом в мейозе.</p> |  |
| <p><b>12. Что лежит в основе возникновения различных видов хромосомных aberrаций?</b></p> <p>1) Разрыв хромосом<br/> 2) Конъюгация хромосом<br/> 3) Расхождение хромосом в анафазе мейоза<br/> 4) Неравный кроссинговер</p>  |  |
| <p><b>13. Что такое полиплоидия?</b></p> <p>1) Изменение числа гаплоидных наборов хромосом в кариотипе<br/> 2) Изменение структуры хромосом<br/> 3) Любое изменение числа хромосом в кариотипе<br/> 4) Нарушение генного баланса в генотипе</p>                      |  |
| <p><b>14. Что лежит в основе геномных мутаций?</b></p> <p>1) Нарушение расхождения хромосом при делении клеток<br/> 2) Кроссинговер<br/> 3) Изменение структуры гена<br/> 4) Нарушение считывания информации</p>   |  |
| <p><b>15. Каков риск рождения больного ребенка при болезни Шарко-Мари-Тута, наследуемой по аутосомно-доминантному типу, но с пенетрантностью около 30%?</b></p> <p>1) 15%.<br/> 2) 30%<br/> 2) 25 %.<br/> 3) 50 %.</p>   |  |
| <p><b>16. Для синдрома Клайнфелтера наиболее характерно?</b></p> <p>1) Половой инфантилизм<br/> 2) Олигофрения<br/> 3) Низкий рост<br/> 4) Пороки внутренних органов</p>   |  |
| <p><b>17. Какие облигаторные наследственные заболевания встречаются наиболее часто?</b></p> <p>1) Мультифакториальные<br/> 2) Хромосомные<br/> 3) Моногенные<br/> 4) С равной частотой</p>   |  |

|   |  |
|---|--|
| <p><b>18. Какие показатели используются при классификации наследственных болезней?</b></p> <p>1) Тип наследования</p> <p>2) Период внутриутробного развития</p> <p>3) Этиологические</p> <p>4) Вид и степень дефектности наследственного материала</p>              |  |
| <p><b>19. К какой группе болезней относятся мукополисахаридозы?</b></p> <p>1) Болезни углеводного обмена</p> <p>2) Болезни липидного обмена</p> <p>3) Болезни аминокислотного обмена</p>  |  |
| <p><b>20. Уменьшение размеров нижней челюсти называется:</b></p> <p>1) Микрогения</p> <p>2) Микрогнатия</p> <p>3) Прогения</p> <p>4) Ретрогения</p>   |  |
| <p><b>21. Какая патология хромосом наблюдается наиболее часто при болезни Дауна?</b></p> <p>1) Трисомия по 21-й паре аутосом.</p> <p>2) Трисомия 16-18 пар аутосом</p> <p>3) Трисомия 13-15 пар аутосом</p> <p>4) Трисомия половой X-хромосомы</p>                  |  |
| <p><b>22. Из представленного набора половых хромосом выберите вариант, характерный для синдрома Тернера-Шерешевского:</b></p> <p>1) XO</p> <p>2) XXU</p> <p>3) XXX</p> <p>4) XXUU</p>   |  |
| <p><b>23. Из представленного набора половых хромосом выберите вариант, характерный для синдрома Клайнфелтера:</b></p> <p>1) XXU</p> <p>2) XO</p> <p>3) XXX.</p> <p>4) XXUU</p>  |  |
| <p><b>24. Многие дети с болезнью Тея-Сакса перед смертью слепнут из-за накопления в сетчатке ганглиозидов, которые вызывают:</b></p> <p>1) Образование “вишневого пятна”</p> <p>2) Неврит зрительных нервов.</p> <p>3) Хориоретинит</p> <p>4) Отслойку сетчатки</p> |  |
| <p><b>25. При фенилкетонурии заболевание проявляется:</b></p> <p>1) Через 2 месяца после рождения</p> <p>1) Сразу же после рождения ребенка</p> <p>3) Через 6 месяцев после рождения</p> <p>4) Через 1 год после рождения</p>                                       |  |
| <p><b>26. Генетический риск (вероятность появления определенной</b></p>   |  |

|  |  |
|--|--|
| <p><b>болезни у консультирующегося и его потомков) считается высоким, если он равен:</b></p> <p>1) Более 20 %</p> <p>2) 1-5 %</p> <p>2) 6-20 %</p> <p>4) менее 1%</p>  |  |
| <p><b>27. Каковы возможности генеалогического метода?</b></p> <p>1) Позволяет определить типы наследования анализируемого признака</p> <p>2) Позволяет определить степень зависимости признака от генетических средовых факторов</p> <p>3) Позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции</p> <p>4) Позволяет диагностировать наследственно обусловленные аномалии развития, связанные с хромосомными и геномными мутациями.</p> |  |
| <p><b>28. К какой группе болезней относится фенилкетонурия?</b></p> <p>1) Болезни аминокислотного обмена</p> <p>2) Болезни углеводного обмена</p> <p>3) Болезни липидного обмена</p>   |  |
| <p><b>29. Каковы возможности близнецового метода?</b></p> <p>1) Позволяет выяснить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов</p> <p>2) Позволяет определить характер наследования признака</p> <p>3) Позволяет подтвердить клинический диагноз наследственного заболевания</p> <p>4) Позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции.</p>  |  |
| <p><b>30. Каковы возможности биохимического метода исследования?</b></p> <p>1) Выявление наследственных ферментных аномалий.</p> <p>2) Определение типа наследования признака.</p> <p>3) Установление степени зависимости признака от генетических и средовых факторов.</p> <p>4) Изучение структуры гена</p>  |  |

**Правильный ответ выделен красным цветом и всегда стоит на первом месте.**

## 2.2 СИТУАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ

| № п/п    | Код трудовой функции | Наименование трудовой функции  |
|----------|----------------------|--|
| 1        | А/01.8               | Проведение обследования пациентов при генетических заболеваниях и(или) состояниях с целью постановки диагноза  |
| 2        | А/02.8               | Назначение лечения пациентам при генетических заболеваниях и(или) состояниях, контроль его эффективности и безопасности  |
| <b>И</b> | <b>1</b>             | <b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>  |
| У        | -                    | Больной М., 23 лет в течение последних 4 лет появилась и постепенно прогрессирует слабость в ногах, возникло похудание мышц голеней. Пациент стал менее вынослив при физических нагрузках, не может бегать. Появилась неуклюжесть и пошатывание при ходьбе, усиливающееся в темное время суток. Во |

|    |   |  |
|----|---|--|
|    |   | <p>время ходьбы больной постоянно смотрит под ноги. Подобные нарушения имелись у отца пациента.</p> <p>При осмотре: состояние удовлетворительное.</p> <p>В неврологическом статусе: сознание ясное. Черепные нервы без патологии. Гипотрофия мышц ног, более выраженная в дистальных отделах («ноги аиста»), мышечная сила в разгибателях стоп симметрично снижена до 3 баллов, в руках норма. Сухожильные рефлексы в руках D=S, сохранены, в ногах коленные рефлексы d=s снижены, ахилловы - отсутствуют. Патологических рефлексов нет. Походка изменена - при ходьбе больной высоко поднимает ногу, выбрасывает её вперед и резко опускает («степпаж»), невозможна ходьба на пятках. Стопы деформированы, с высоким сводом («полая стопа») и «молоткообразными» пальцами. Нарушены все виды чувствительности в стопах и голенях. В позе Ромберга – пошатывание, резко усиливающееся при закрывании глаз. Мочеиспускание не нарушено.</p> |
| В  | 1 | Опишите клинический синдром, выявленный у больного, обоснуйте  |
| Э  | - | <p>Полиневритический синдром</p> <p>Данный синдром выставлен т.к. имеется</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- нарушение чувствительности в ногах по полиневритическому типу,</li> <li>- симметричный дистальный парапарез со снижением коленных рефлексов и отсутствием ахилловых рефлексов, атрофия мышц дистальных отделов ног</li> </ul>   |
| P2 | - | Клинический синдром описан верно, дано полное обоснование (2 балла)  |
| P1 | - | Клинический синдром описан верно, однако обоснование не представлено, или представлено не полностью (1 балл)   |
| P0 | - | Клинический синдром назван не верно (0 баллов)   |
| В  | 2 | Какое заболевание наиболее вероятно у этого пациента?  |
| Э  | - | Наследственная сенсо-моторная полиневропатия (Шарко-Мари-Тута)   |
| P2 | - | Предварит Диагноз поставлен верно (2 балла)  |
| P1 | - | Выставлен диагноз: «Наследственная полиневропатия», однако не указан сенсо-моторный характер нарушений: 1 балл   |
| P0 | - | Диагноз поставлен неверно: 0 баллов  |
| В  | 3 | Обоснуйте, поставленный вами предварительный диагноз   |
| Э  |   | <p>Диагноз «Наследственная сенсо-моторная полиневропатия (Шарко-Мари-Тута)»</p> <p>Диагноз установлен на основании наличия типичных клинических проявлений полиневропатии, постепенного прогрессирования заболевания и указаний на наличия подобного заболевания в семейном анамнезе</p>   |
| P2 |   | Диагноз обоснован верно: 2 балла   |
| P1 |   | Диагноз обоснован не полностью 1 балл  |
| P0 |   | Диагноз обоснован не верно: 0 баллов   |
| В  | 4 | Составьте и обоснуйте план обследования пациента.  |
| Э  |   | 1. Электронейромиография. Позволяет верифицировать полиневропатию и провести дифференциальную диагностику между поражением периферических нервов, спинного мозга и собственно  |

|    |   |  |
|----|---|--|
|    |   | <p>мышц</p> <p>2. Определение креатинфосфокиназы в крови. Необходимо для исключения первичной мышечной патологии, при которой повышается уровень данного фермента в крови</p> <p>3. ДНК диагностика. Позволяет подтвердить мутацию, вызывающую данное заболевание</p>  |
| P2 |   | Методы обследования назначены и обоснованы верно (2 балла)   |
| P1 |   | Назначен только 1 -2 верных метода обследования (1 балл)   |
| P0 |   | Методы обследования назначены и обоснованы не верно: 0 баллов  |
| B  | 5 | Перечислите общие показания для направления супругов на медико-генетическое консультирование   |
| Э  |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Рождение ребенка с врожденными пороками развития</li> <li>- Установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье</li> <li>- Задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка</li> <li>- Повторные спонтанные аборты (выкидыши), мертворождение</li> <li>- Близкородственные браки</li> <li>- Бесплодные браки</li> <li>- Неблагоприятное протекание беременности, внутриутробная задержка развития плода</li> </ul>  |
| P2 |   | Показания для медико-генетического консультирования представлены 5 и более (2 балла)   |
| P1 |   | Представлено 3-4 показания для медико-генетического консультирования (1 балл)  |
| P0 |   | Представлено менее 2 показаний для медико-генетического консультирования (0 баллов)  |
| И  | 2 | <b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>  |
| У  | - | <p>Родители 5-летнего мальчика отмечают, что в течение двух последних лет у ребенка нарастают изменения походки, ходит "переваливаясь", часто падает, с трудом поднимается по лестнице. Родился в срок, роды самостоятельные. До трех лет в психо-моторном развитии от сверстников не отставал. Дебют патологии родители связать с определенной причиной не могут.</p> <p>Старший брат матери умер в подростковом возрасте, будучи в течение нескольких лет прикован к кровати.</p> <p>Состояние средней тяжести, сознание ясное, на осмотр реагирует адекватно.</p> <p>Ребенок гипотроф, кожа чистая. Дыхание везикулярное, ЧСС 20 в 1 мин. Тоны сердца приглушены, границы расширены. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень не пальпируется. Мочеиспускание, дефекация не нарушены.</p> <p>Неврологический статус: походка напоминает "утиную", вспомогательные приемы при вставании: симптом "вставания лесенкой", слабость проксимальных отделов верхних и нижних конечностей, гипотрофия мышц тазового и плечевого поясов, псевдогипертрофия икроножных, в меньшей степени - мышц предплечий. Сухожильные рефлексы не вызываются. Ходит на цыпочках из-за ретракции ахилловых сухожилий. Убедительных нарушений чувствительности не отмечено. Снижение когнитивных</p> |



|    |   |   |
|----|---|---|
|    |   | <p>функций: дизартрия, общее недоразвитие речи, нарушение памяти.</p> <p>Клинические анализы мочи в норме. В плазме крови - значительное (30-кратное) повышение уровня креатинфосфокиназы.</p> <p>Эхо-КГ - снижение сократимости сердечной мышцы.</p> <p>ЭМГ- значительное уменьшение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц, их полифазность при нормальной скорости проведения возбуждения по двигательным волокнам нервов верхних и нижних конечностей. В покое - нет спонтанной мышечной активности.</p> |
| В  | 1 | К необходимым в данной ситуации лабораторным методам обследования относятся, обоснуйте:   |
| Э  | - | Биохимическое исследование плазмы крови с определением уровня креатининфосфокиназы (КФК)- значительное 30-50 -кратное повышение.  |
| P2 | - | Лабораторный метод выбран верно, есть объяснение.   |
| P1 | - | Лабораторный метод выбран верно, объяснение не верное или отсутствует.  |
| P0 | - | Лабораторный метод выбран неверно.  |
| В  | 2 | К необходимым в данной ситуации инструментальным методам исследования относятся, какой результат мы предполагаем увидеть?   |
| Э  | - | <p>Электронейромиография нервов верхних и нижних конечностей</p> <p>Результат: значительное уменьшение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц, их полифазность при нормальной скорости проведения возбуждения по двигательным волокнам нервов верхних и нижних конечностей. В покое - нет спонтанной мышечной активности.</p> <p>Эхо-КГ - снижение сократимости сердечной мышцы</p>  |
| P2 | - | Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены верно  |
| P1 | - | Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены неверно  |
| P0 | - | Инструментальный метод выбран не верно  |
| В  | 3 | На основании результатов клинико-лабораторных методов обследования данному пациенту можно поставить диагноз   |
| Э  |   | Прогрессирующая мышечная дистрофия (миодистрофия Дюшенна).  |
| P2 |   | Диагноз установлен верно, описаны синдромы  |
| P1 |   | Диагноз установлен верно, описаны не синдромы   |
| P0 |   | Диагноз установлен неверно  |
| В  | 4 | Признаками, необходимыми для постановки диагноза СМА I типа   |
| Э  |   | Прогрессирующая мышечная слабость в мышцах тазового и плечевого пояса, псевдогипертрофия икроножных мышц, вторичная кардиомиопатия, когнитивные нарушения   |
| P2 |   | Признаки описаны верно, уточнена локализация  |
| P1 |   | Признак описан верно, локализация не уточнена   |
| P0 |   | Признаки описаны не верно   |
| В  | 5 | В качестве симптоматической терапии, направленной на поддержание обмена веществ при нервно-мышечной дегенерации применяются:  |
| Э  |   | Курсовое лечение глюкокортикоидами, кардиопротекторами, метаболитами и витаминными комплексами, ФТ, ЛФК, массаж, ортопедическая коррекция   |

|          |          |  |
|----------|----------|--|
| P2       |          | Отражена вся специфическая терапия   |
| P1       |          | Отражен только один вариант специфической терапии  |
| P0       |          | Лечение отражено не верно  |
| <b>И</b> | <b>3</b> | <b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>  |
| У        | -        | <p>Мать годовалого ребенка сообщает, что во время беременности отмечалось слабое шевеление плода. Родилась доношенной путем планового кесарева сечения из-за тазового предлежания плода. Сразу после рождения отмечена мышечная слабость, угнетение рефлексов новорожденных, вялое сосание В течение первого триместра жизни появилось удержание головки в положении лежа на животе, которое затем утрачено. К году ребенок не держит голову, не переворачивается на живот, не группируется при потягивании за кисти. Дважды перенес двустороннюю внебольничную пневмонию.</p> <p>Со слов родителей генетический анамнез не отягощен.</p> <p>Состояние тяжелое, сознание ясное, на осмотр реагирует адекватно. Ребенок гипотроф, кожа чистая. Дыхание везикулярное с активным участием межреберных мышц. Тоны сердца приглушены. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень не пальпируется. Мочеиспускание, дефекация не нарушены.</p> <p>Неврологический статус: в положении на спине находится в фиксированной позе "лягушки" с наружной ротацией и разведением бедер, сгибанием ног в коленных суставах и "отвисанием" стоп. Отмечается диффузная мышечная слабость, выраженная мышечная гипотония, отсутствие сухожильных рефлексов. Периодически подергивание мышц языка. Убедительных нарушений чувствительности не отмечается. Речь в виде отдельных слогов.</p> <p>Клинические анализы крови, мочи в норме. В плазме крови - незначительное повышение уровня КФК. ЭНМГ с нервов конечностей - ритм "частотола".</p> |
| В        | 1        | К необходимым в данной ситуации лабораторным методам обследования относятся, обоснуйте:  |
| Э        | -        | <p>Биохимическое исследование плазмы крови с определением уровня креатининфосфокиназы (КФК)</p> <p>Результат уровень КФК незначительно увеличивается как показатель распада мышечных волокон. Содержание лактатдегидрогеназы (ЛДГ) и аланинаминотрансферазы (АЛТ) обычно сохранено.</p>  |
| P2       | -        | Лабораторный метод выбран верно, есть объяснение.  |
| P1       | -        | Лабораторный метод выбран верно, объяснение не верное или отсутствует.   |
| P0       | -        | Лабораторный метод выбран неверно.   |
| В        | 2        | К необходимым в данной ситуации инструментальным методам исследования относятся, какой результат мы предполагаем увидеть?  |
| Э        | -        | <p>Электронейромиография нервов верхних и нижних конечностей</p> <p>Результат: спонтанная мышечная активность, "ритм частотола", увеличение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц при нормальной скорости проведения импульсов по периферическим нервным волокнам</p>  |
| P2       | -        | Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены верно   |
| P1       | -        | Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены   |

|          |          |  |
|----------|----------|--|
|          |          | неверно  |
| P0       | -        | Инструментальный метод выбран не верно   |
| B        | 3        | На основании результатов клинико-лабораторных методов обследования данной пациентке можно поставить диагноз  |
| Э        |          | Спинальная мышечная атрофия I типа (Верднига-Гоффмана)   |
| P2       |          | Диагноз установлен верно, описаны синдромы   |
| P1       |          | Диагноз установлен верно, описаны не синдромы  |
| P0       |          | Диагноз установлен неверно   |
| B        | 4        | Признаками, необходимыми для постановки диагноза СМА I типа  |
| Э        |          | Прогрессирующая мышечная слабость в мышцах туловища и конечностей с утратой двигательных навыков при длительно сохранных когнитивных функциях  |
| P2       |          | Признаки описаны верно, уточнена локализация   |
| P1       |          | Признак описан верно, локализация не уточнена  |
| P0       |          | Признаки описаны не верно  |
| B        | 5        | В качестве симптоматической терапии, направленной на поддержание обмена веществ в мотонейронах и миоцитах применяются:   |
| Э        |          | Витаминотерапия (группы В), средства, улучшающие нервно-мышечную проводимость(альфа-липоевая кислота, ацетил-Л-карнитин), массаж, ЛФК, миотон.<br>Если продолжительность клиники не превышает двух лет в качестве патогенетической терапии - курсовое введение спинразы эндолумбально  |
| P2       |          | Отражена вся специфическая терапия   |
| P1       |          | Отражен только один вариант специфической терапии  |
| P0       |          | Лечение отражено не верно  |
| <b>И</b> | <b>4</b> | <b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>  |
| У        | -        | На консультативном приеме невролог у пациента 38 лет обратил внимание на хореический гиперкинез конечностей, туловища и лица. Гиперкинезы изменчивы, нестереотипны, усиливаются при попытке совершить целенаправленное движение.<br>По словам больного, непроизвольные движения появились три года назад, начавшись в мышцах лица, шеи и плечевого пояса. Через два года стало трудно выполнять целенаправленные действия руками из-за крупноразмашистых, бросковых движений в руках и ногах. Ходьба стала затруднительной.<br>Жалобы на гримасничание, затруднение речи и глотание. Жена пациента добавила жалобы на агрессивность, интеллектуально-мнестические расстройства, нарушения сна.<br>В неврологическом статусе: черепные нервы без патологии. Хореические гиперкинезы в мышцах лица, конечностей и туловища. Сухожильные рефлексy симметричные. Мышечный тонус диффузно снижен. Речь отрывистая, по типу экстрапирамидной дизартрии. Грубое снижение памяти.<br>Наследственный анамнез отягощен - у отца пациента 65 лет гиперкинезы появились в возрасте 45 лет. Инвалидность по деменции с 56 лет.<br>Пациенту проведено обследование: анализы крови и мочи в норме; церулоплазмин – 300мг/л; содержание меди в моче – 30 мкг/литр. |
| B        | 1        | К необходимым в данной ситуации лабораторным методам   |

|    |   |  |
|----|---|--|
|    |   | обследования относятся, обоснуйте:   |
| Э  | - | Церулоплазмин 300мг/л; содержание меди в моче – 30 мкг/литр – показатели в норме.<br>Обоснование: Нормальные показатели позволили исключить гепатолентикулярную дегенерацию.   |
| P2 | - | Лабораторный метод выбран верно, есть объяснение   |
| P1 | - | Лабораторный метод выбран верно, объяснение отсутствует или неверно.   |
| P0 | - | Лабораторный метод выбран неверно.   |
| В  | 2 | К необходимым в данной ситуации инструментальным методам исследования относятся, какой результат мы предполагаем увидеть?  |
| Э  | - | МРТ головного мозга результат – диффузная атрофия головного мозга, заместительная гидроцефалия.<br>МРТ T2 взвешенное изображение - увеличение интенсивности сигнала от скорлупы.   |
| P2 | - | Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены верно.  |
| P1 | - | Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены неверно.  |
| P0 | - | Инструментальный метод выбран неверно.   |
| В  | 3 | На основании результатов обследования и клинической картины какой можно предположить диагноз?  |
| Э  |   | Хорея Гентингтона. Основные синдромы – хореические гиперкинезы, психические нарушения, интеллектуально-мнестические нарушения.   |
| P2 | - | Диагноз установлен верно и описаны синдромы. Окончательный диагноз Хорея Гентингтона, классическая хориоидная форма.   |
| P1 | - | Диагноз установлен верно, синдромы не описаны.   |
| P0 | - | Диагноз установлен неверно.  |
| В  | 4 | Признаками, необходимыми для постановки диагноза Хореи Гентингтона, являются:  |
| Э  |   | Наличие трех синдромов (хореические гиперкинезы, психические нарушения, интеллектуально-мнестические нарушения) и проведение метода прямой ДНК-диагностики – точное определение числа ЦАГ повторов. Результат – число тройных ЦАГ повторов в мутантном аллеле – 58 (норма - до 25).  |
| P2 | - | Признаки описаны верно, необходимое исследование верно.  |
| P1 | - | Признаки описаны верно, необходимое исследование не назначено.   |
| P0 | - | Признаки описаны неверно.  |
| В  | 5 | Какова тактика лечения? Перечислите все возможные варианты терапии.  |
| Э  |   | Специфической терапии не существует.<br>Для подавления дофаминэргической передачи применяются ингибиторы постсинаптических рецепторов.<br>Для уменьшения выраженности гиперкинезов - бензодиазепины, нейролептики (аминозин, галоперидол). Для лечения психических нарушений - атипические антипсихотики. Для антидепрессивной терапии – ингибиторы обратного захвата сератонина. Для снижения агрессии – карбомазепины. |
| P2 | - | Терапия отражена полностью.  |
| P1 | - | Отражен только один вариант терапии.   |

|    |   |  |
|----|---|--|
| Р0 | - | Лечение отражено неверно.  |
| И  | 5 | <b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>  |
| у  | - | <p>Мужчина 25 лет, в течение последних 2 недель стал отмечать нарастающие по интенсивности боли в суставах, в результате чего стало трудно передвигаться. Также пациент отметил появление общей слабости в теле, быстрой утомляемости, тяжести в животе. Два дня назад при выполнении работы по дому упал, ударился правой ногой, после чего самостоятельно встать не смог из-за резко возникших болей в области правого бедра и правого коленного сустава. Родственники вызвали СМП, пациент доставлен в больницу.</p> <p>Из анамнеза жизни: один ребенок в семье, беременность протекала на фоне умеренного гестоза у матери в 1 и 3 триместрах. В раннем детстве отмечалась задержка психо-моторного развития (ходить начал в 1,8 месяцев, первые слоги произнес в 2 года). В школу пошел с 10 лет, учился удовлетворительно в коррекционном классе. Закончил 9 классов школы, после чего пошел учиться в ПТУ, которое не закончил ввиду возникших проблем в обучении (выполнение домашнего задания давалось с трудом, часто возникали конфликты с однокурсниками). До недавнего времени работал грузчиком на мебельной фабрике, однако ввиду ухудшения состояния не смог выполнять свои обязанности, из-за чего уволился с работы. Не женат, живет с родителями.</p> <p>При осмотре: телосложение нормостеническое, кожные покровы бледные. Температура тела в подмышечной впадине 37,7 гр. Пальпаторно выявлено увеличение поднижнечелюстных, заушных, надключичных, подмышечных, паховых лимфатических узлов. При пальпации живота отмечается относительное увеличение живота в размерах; печень выстоит из-под реберной дуги на 1,5-2 см, край умеренно болезненный; при пальпации селезенки отмечается ее увеличение (+7 см).</p> <p>В неврологическом статусе: пациент в сознании, ориентирован в месте, времени и собственной личности. Со стороны ЧМН – сходящееся косоглазие, отставание глаз при слежении за молоточком. Движения в верхних конечностях и в левой ноге сохранены, в правой ноге проверить невозможно ввиду выраженного болевого синдрома и возможной патологии костно-суставного аппарата. Сухожильные рефлексы снижены. Миотонический синдром. ПНП выполняет с мимоподпаданием с двух сторон, ПКП и позу Ромберга невозможно оценить. При оценке ВПФ отмечено признаки умеренного снижения интеллекта.</p> <p>St.localis: в области н/3 правого бедра и правого коленного сустава отмечается отек, припухлость мягких тканей с признаками кровоизлияния в них. Кожные покровы при пальпации горячие на ощупь, резко болезненны.</p> <p>В ОАК: Hb 120 г/л, RBC 3,45 x 10<sup>12</sup>/л, WBC 15 x 10<sup>9</sup>/л, PLT 114 x 10<sup>9</sup>/л, СОЭ 20 мм/ч.</p> <p>Рентгенография правых бедренной кости и коленного сустава: внутрисуставной перелом правой бедренной кости со смещением отломком. Признаки асептического некроза в области н/3 тела бедренной кости и в области латерального надмыщелка. «Вздутие» дистальных метафизов правой бедренной кости. Расширение</p> |

|    |   |   |
|----|---|---|
|    |   | суставной щели правого коленного сустава.   |
| В  | 1 | Перечислите основные синдромы, выявленные у пациента  |
| Э  | - | 1. Гепатоспленомегалия<br>2. Цитопенический синдром<br>3. Астенический синдром<br>4. Лимфоаденопатия<br>5. Геморрагический синдром<br>6. Нарушение интеллектуального развития<br>7. Костно-суставные нарушения<br>8. Лихорадка<br>9. Болевой синдром<br>10. Поражение ЦНС   |
| P2 | - | Перечислено 9 - 10 синдромов  |
| P1 | - | Перечислено 7 – 8 синдромов   |
| P0 | - | Перечислено менее 7 синдромов   |
| В  | 2 | Укажите еще необходимые методы дообследования для данного пациента  |
| Э  | - | 1. МРТ или КТ органов брюшной полости<br>2. УЗИ органов брюшной полости<br>3. Остеоденситометрия<br>4. Биохимический анализ крови с определением уровня печеночных ферментов<br>5. Коагулограмма<br>6. Морфологический анализ костного мозга<br>7. Определение активности кислой β-глюкоцереброзидазы<br>8. Определение активности хитотриозидазы                 |
| P2 | - | Перечислено 7 – 8 методов   |
| P1 | - | Перечислено 6 – 5 методов   |
| P0 | - | Перечислено 5 и менее методов   |
| В  | 3 | При наличии у пациента вышеописанной клинической картины, признаков гепато- и спленомегалии, поражения ЦНС со снижением интеллекта, поражения костного аппарата, цитопенического синдрома, изменения активности бета-глюкоцереброзидазы 07 нМ/мг/час (норма 4,7 – 19) и уровня хитотриозидазы до 20050 нМ/мг/час можно предположить у пациента следующий диагноз: |
| Э  |   | Наследственное заболевание относящееся к лизосомальным болезням накопления а именно к группе сфинголипидозов - Болезнь Гоше.  |
| P2 |   | Указано что заболевание наследственное, относится к лизосомальным болезням накопления сфинголипидов. Указано точная нозологическая единица – болезнь Гоше   |
| P1 |   | Указано что заболевание наследственное, относится к лизосомальным болезням накопления   |
| P0 |   | Указано что заболевание наследственное  |
| В  | 4 | Основным принципом терапии болезни Гоше является:   |
| Э  |   | Патогенетическая заместительная ферментная терапия рекомбинантной глюкоцереброзидазой и симптоматическая терапия (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)   |
| P2 |   | Указано назначение патогенетической заместительной ферментной терапии рекомбинантной глюкоцереброзидазой и симптоматической терапии (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)  |

|          |          |  |
|----------|----------|--|
| P1       |          | Указано назначение патогенетической заместительной ферментной терапии (без указания чем) и симптоматической терапии (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)   |
| P0       |          | Указано назначение симптоматической терапии либо перечислены отдельные варианты симптоматической терапии   |
| B        | 5        | Дифференциальный диагноз болезни Гоше необходимо проводить со следующими заболеваниями, не относящимися к болезням обмена:   |
| Э        |          | 1.остеомиелит<br>2.костный туберкулёз<br>3.вирусный гепатит<br>4.онкологические заболевания крови<br>5. врожденные костные аномалии  |
| P2       |          | Перечислены все 5 групп заболеваний  |
| P1       |          | Перечислены 4 – 2 группы заболеваний   |
| P0       |          | Указано 1 заболевание или нет ответа на вопрос   |
| <b>И</b> | <b>6</b> | <b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>  |
| У        |          | <p>Женщина 34 лет обратилась к врачу-неврологу. Жалобы на неловкость при движениях, шаткость при ходьбе, неритмичные произвольные движения в туловище, лице и конечностях; частые вспышки гнева, эпизоды пониженного настроения, снижение внимания и бессонницу.</p> <p>Анамнез заболевания: Впервые произвольные движения рук и тела пациентка заметила в 32–летнем возрасте, в дальнейшем отмечала постепенное нарастание симптомов болезни. Неконтролируемые движения усиливаются во время вспышек гнева, снижения настроения и отсутствуют во время сна. Ни в одной из конечностей нет слабости, но больная не может нормально выполнять обычные домашние дела из-за наличия произвольных движений. За последний год несколько раз падала из-за появившейся шаткости при ходьбе.</p> <p>Анамнез жизни: Не курит, алкоголем не злоупотребляет. Профессиональных вредностей не имеет. Хронические заболевания: гастрит.</p> <p>Семейный анамнез: мать и бабушка по материнской линии имели схожие произвольные движения и умерли в возрасте 55 и 60 лет соответственно. У пациентки есть две сестры и брат. У старшего брата наблюдаются похожие симптомы и изменения в поведении. 26 летний брат и младшая 24 летняя сестра не имеют симптомов. У 10-летней дочери пациентки симптомы отсутствуют.</p> <p>Объективно: Состояние удовлетворительное. Рост 166 см, масса тела 49 кг. Кожные покровы обычной окраски и влажности. Периферических отеков нет. Дыхание везикулярное, ЧДД 13 в 1 мин. Тоны сердца ритмичные, ЧСС 70 в 1 мин, АД 120/70 мм рт. ст. Живот мягкий, безболезненный.</p> <p>Неврологический статус: Пациентка в сознании, ориентирована в месте, времени и собственной личности. Эмоционально лабильна, фон настроения снижен Глазные щели равномерные. Движения глазных яблок в полном объеме, однако пациентка не может фиксировать свой взгляд в одной точке более 30 секунд, отмечаются повторяющиеся мигающие движения. Зрачки округлой формы, размеры не изменены. Фотореакции живые, симметричные. Расстройств чувствительности на лице нет. Мимические пробы выполняет удовлетворительно. Глотание</p> |

|    |   |   |
|----|---|---|
|    |   | <p>не нарушено. Рефлекс с мягкого нёба и задней стенки глотки сохранен. Язык по средней линии, однако пациентка не способна удерживать язык в высунутом изо рта положении более 30 секунд. Мышечная сила в конечностях – 5 баллов. Сухожильные рефлексы с рук и ног повышены, с расширением рефлексогенных зон, S=D. Патологических стопных знаков не выявляется. Мышечный тонус повышен. Расстройств чувствительности не выявлено. Менингеальные знаки отрицательные. В позе Ромберга не устойчива как с открытыми, так и с закрытыми глазами. При выполнении координаторных проб – дисметрия с 2-х сторон. Тазовые функции контролирует. Выявляются спонтанные неритмичные гиперкинезы во всех конечностях, туловище, мимических мышцах. При ходьбе пошатывается - походка «танцующая».</p> <p>Нейропсихологическое исследование выявило когнитивные нарушения: MMSE: 26 баллов, MoCA-тест: 22 балла.</p> <p>При проведении прямой ДНК-диагностики обнаружено: наличие экспансии тринуклеотидных CAG-повторов в локусе 4p16.3: количество CAG-повторов равно 54</p> |
| В  | 1 | Предположите и обоснуйте наиболее вероятный клинический диагноз   |
| Э  |   | <p>Болезнь Гентингтона.</p> <p>Обоснование: Наличие характерного сочетания двигательных нарушений, когнитивных и психических расстройств, отягощённого семейного анамнеза, а также наличие экспансии тринуклеотидных CAG-повторов в локусе 4p16.3 по результатам прямой ДНК-диагностики методом фрагментного анализа, позволяет диагностировать наличие болезни Гентингтона.</p>  |
| P2 |   | Клинический диагноз установлен и обоснован верно.   |
| P1 |   | Клинический диагноз установлен верно, однако нет обоснования.   |
| P0 |   | Клинический диагноз установлен неверно.   |
| В  | 2 | Характерным для болезни Гентингтона является постепенно нарастающая преимущественная атрофия:   |
| Э  |   | полосатого тела   |
| P2 |   | Ответ соответствует эталонному (полосатого тела)  |
| P1 |   | В ответе указаны базальные ганглии, без уточнения конкретной структуры  |
| P0 |   | Нет ответа либо любой другой ответ  |
| В  | 3 | Каков риск унаследования (в %) болезни Гентингтона у ребёнка в семье с родителем, являющимся гетерозиготным носителем мутации данного заболевания? Ответ обоснуйте.   |
| Э  |   | <p>50%</p> <p>Обоснование: Болезнь Гентингтона— это заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. Каждый ребёнок в семье с родителем, являющимся гетерозиготным носителем мутации БГ, имеет</p>   |



|          |          |   |
|----------|----------|---|
|          |          | 50%-ный риск унаследования мутации этого заболевания (в случае гомозиготного носительства мутации БГ последняя передается каждому представителю потомства).   |
| P2       |          | Ответ соответствует эталонному  |
| P1       |          | Дан правильный ответ, но нет обоснования или оно неверное   |
| P0       |          | Нет ответа либо любой другой ответ  |
| B        | 4        | На возраст дебюта болезни Гентингтона в первую очередь влияет? (ответ обоснуйте)  |
| Э        |          | величина СAG-экспансии<br>Обоснование: Возраст дебюта БГ имеет обратно пропорциональную зависимость от количества СAG-повторов — чем их больше, тем раньше появляются симптомы заболевания. Величина СAG-экспансии определяет возраст дебюта БГ примерно на 56 % — остающаяся вариабельность может быть следствием как влияния иных генетических различий (в том числе мозаицизм и соматическая нестабильность СAG-повторов), так и действия факторов внешней среды.  |
| P2       |          | Ответ соответствует эталонному  |
| P1       |          | Дан правильный ответ, но нет обоснования или оно неверное   |
| P0       |          | Нет ответа либо любой другой ответ  |
| B        | 5        | Применение Тетрабеназина при болезни Гентингтона рекомендуется с целью коррекции (ответ обоснуйте):   |
| Э        |          | Хореи<br>Обоснование: Для коррекции хореи при болезни Гентингтона рекомендуется применение тетрабеназина (при отсутствии у пациента суицидальных проявлений, дисфагии, депрессии, раздражительности, агрессии и иных противопоказаний к назначению тетрабеназина). Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 1). Основным механизмом действия тетрабеназина является селективное и обратимое ингибирование везикулярного переносчика моноаминов (ВПА) 2-го типа, который широко представлен в головном мозге (в частности, в полосатом теле) и участвует в цитоплазматическом транспорте дофамина и его депонировании в синаптических везикулах. |
| P2       |          | Ответ соответствует эталонному  |
| P1       |          | Дан правильный ответ, но нет обоснования или оно неверное   |
| P0       |          | Нет ответа либо любой другой ответ  |
| <b>И</b> | <b>7</b> | <b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ</b>   |

| ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ |   |   |
|-------------------|---|---|
| У                 | - | <p>Женщина, 58 лет, обратилась к врачу с жалобами на ощущения онемения, холода, покалывания, жжения в стопах и жгучие боли в них, усиливающиеся в ночное время и стихающие после ходьбы, а также легкую слабость в стопах.</p> <p>Из анамнеза: В течение 5 лет страдает артериальной гипертензией, гипотензивные препараты принимает регулярно. Около 4 лет назад выявлено нарушение толерантности к глюкозе. В течение этих лет диету не соблюдала, уровень глюкозы крови не контролировала, к врачам не обращалась.</p> <p>Около полугода назад появились легкие ощущения онемения и покалывания в стопах, которые со временем постепенно усилились и стали сопровождаться умеренными болями и легкой слабостью в стопах.</p> <p>При осмотре: состояние удовлетворительное. Индекс массы тела – 35 кг/м<sup>2</sup>. Кожные покровы чистые, обычной окраски. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца приглушены, ритмичные. ЧСС – 74 уд.в мин., АД – 130/80 мм рт.ст. Живот мягкий, при пальпации безболезненный во всех отделах. Печень и селезенка не увеличены. Дизурии нет. Симптом поколачивания по поясничной области отрицательный.</p> <p>В неврологическом статусе: сознание ясное, в месте, времени и собственной личности ориентируется. Черепные нервы без патологии. Сила мышц D=S=5 баллов. Мышечный тонус D=S. Сухожильные рефлексы с рук и коленные D=S, ахилловы отсутствуют. Патологических рефлексов нет. В позе Ромберга устойчива, пальценосовую пробу выполняет правильно с обеих сторон. Болевая и температурная чувствительность снижена с обеих сторон с уровня середины голени. Расстройства мочеиспускания отрицает.</p> <p>В анализах: Нб 134 г/л, Эр 4,5*10<sup>12</sup>/л, Ле 8,7*10<sup>9</sup>/л, СОЭ 8 мм/ч. Глюкоза крови натощак – 8,2 ммоль/л, креатинин – 92 мкмоль/л, мочевина 8,7ммоль/л, АсАт 24 Ед, АлАт 22 Ед.</p> |
| В                 | 1 | Предположите наиболее вероятный синдромальный диагноз   |
| Э                 | - | Хроническая дистальная сенсомоторная полиневропатия   |
| P2                | - | Синдромальный диагноз поставлен верно   |
| P1                | - | Синдромальный диагноз поставлен не полностью: не указаны или указаны неверно течение полиневропатии или ее характеристики   |
| P0                | - | Не установлен диагноз полиневропатии  |
| В                 | 2 | Обоснуйте синдромальный диагноз   |
| Э                 | - |   |

|    |   |   |
|----|---|---|
|    |   | Синдромальный диагноз установлен на основании жалоб пациентки на жгучие боли и онемение в стопах, сохраняющиеся в течение нескольких месяцев, и выявленных при неврологическом осмотре нарушений: снижение чувствительности по полиневритическому типу, отсутствие ахилловых рефлексов с двух сторон.   |
| P2 | - | Диагноз обоснован верно   |
| P1 | - | Диагноз обоснован не полностью: перечислены не все указанные в тексте задачи типичные симптомы полиневропатии   |
| P0 | - | Диагноз не обоснован или обоснован неверно  |
| B  | 3 | Предположите и обоснуйте наиболее вероятный этиологический диагноз  |
| Э  | - | Учитывая хроническое течение полиневропатии, наличие в анамнезе нарушения толерантности к глюкозе и повышение уровня сахара крови натощак, наиболее вероятен диагноз: «Диабетическая хроническая дистальная сенсомоторная полиневропатия». Возможна формулировка диагноза: Сахарный диабет 2 типа, впервые выявленный. Диабетическая полиневропатия.  |
| P2 | - | Диагноз предположен и обоснован правильно   |
| P1 | - | Диагноз предположен верно, но не обоснован или обоснован не правильно   |
| P0 | - | Диагноз не верен  |
| B  | 4 | Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента  |
| Э  | - | 1. Гликемический профиль, уровень гликозилированного гемоглобина крови, консультация эндокринолога – для подтверждения диагноза сахарного диабета и диабетического генеза полиневропатии.<br>2. Исследование глазного дна и исследование функции почек, в том числе микроальбумин суточной мочи – для выявления таких осложнений сахарного диабета, как ретинопатия и/или нефропатия, так как диабетическая сенсомоторная полиневропатия в подавляющем большинстве случаев с ними сочетается.<br>3. Электронейромиография (ЭНМГ) с рук и ног – для подтверждения диагноза полиневропатии. |
| P2 | - | Обследование назначено и обосновано верно.  |
| P1 | - | Обследование назначено не полностью, но назначено ЭНМГ и исследование углеводного обмена.   |
| P0 | - | Не назначена ЭНМГ и исследование углеводного обмена   |

|    |   |   |
|----|---|---|
|    |   |   |
| В  | 5 | Опишите тактику ведения пациентки   |
| Э  | - | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Нормализация уровня глюкозы в крови</li> <li>2. Лечение полиневропатии: витамины группы В, препараты тиоктовой кислоты.</li> <li>3. Симптоматическая терапия: антиконвульсанты или антидепрессанты в случае выраженного болевого синдрома.</li> </ol> |
| P2 | - | Тактика ведения пациентки сформулирована верно; перечислены все основные группы препаратов  |
| P1 | - | Тактика ведения в целом сформулирована верно, однако перечислены не все группы препаратов   |
| P0 | - | Тактика ведения сформулирована неверно  |

### 3. ПОКАЗАТЕЛИ И КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ

#### 3.1. Критерии и шкалы оценивания выполнения тестовых заданий

| Код компетенции | Качественная оценка уровня подготовки |                     | Процент правильных ответов |
|-----------------|---------------------------------------|---------------------|----------------------------|
|                 | Балл                                  | Оценка              |                            |
| УК-1, ПК-6      | 5                                     | Отлично             | 90-100%                    |
|                 | 4                                     | Хорошо              | 80-89%                     |
|                 | 3                                     | Удовлетворительно   | 70-79%                     |
|                 | 2                                     | Неудовлетворительно | Менее 70%                  |

#### 3.2. Критерии и шкала оценивания знаний обучающихся

| Код компетенции | Оценка 5 «отлично»   | Оценка 4 «хорошо»  | Оценка 3 «удовлетворительно»  | Оценка 2 «неудовлетворительно»  |
|-----------------|--|--|---|---|
| УК-1, ПК-6      | Глубокое усвоение программного материала, логически стройное его изложение, дискуссионность данной проблематики, умение связать теорию с возможностями ее применения на практике, свободное решение задач и обоснование принятого решения, | Твердые знания программного материала, допустимы несущественные неточности в ответе на вопрос, правильное применение теоретических положений при решении вопросов и задач, умение выбирать конкретные методы решения сложных задач, используя методы сбора, расчета, анализа, классификации, | Знание основного материала, допустимы неточности в ответе на вопросы, нарушение логической последовательности в изложении программного материала, умение решать простые задачи на основе базовых знаний и заданных алгоритмов действий, | Незнание значительной части программного материала, неумение даже с помощью преподавателя сформулировать правильные ответы на задаваемые вопросы, невыполнение практических заданий |

|  |   |   |   |  |
|--|---|---|---|--|
|  | владение методологией и методиками исследований, методами моделирования | интерпретации данных, самостоятельно применяя математический и статистический аппарат | испытывать затруднения при решении практических задач |  |
|--|---|---|---|--|

### **3.3. Критерии и шкала оценивания знаний обучающихся при проведении промежуточной аттестации в форме зачета**

«ЗАЧТЕНО» – обучающийся дает ответы на вопросы, свидетельствующие о знании и понимании основного программного материала; раскрывает вопросы Программы по дисциплине верно, проявляет способность грамотно использовать данные обязательной литературы для формулировки выводов и рекомендаций; показывает действенные умения и навыки; излагает материал логично и последовательно; обучающийся показывает прилежность в обучении.

«НЕ ЗАЧТЕНО» - обучающийся дает ответы на вопросы, свидетельствующие о значительных пробелах в знаниях программного материала по дисциплине; допускает грубые ошибки при выполнении заданий или невыполнение заданий; показывает полное незнание одного из вопросов билета, дает спутанный ответ без выводов и обобщений; в процессе обучения отмечаются пропуски лекций и занятий без уважительных причин, неудовлетворительные оценки по текущей успеваемости.