

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Приволжский исследовательский медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ/ПРАКТИКЕ**

**ОСНОВЫ ПЕРСОНИФИЦИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ**

Специальность: **31.05.02 ПЕДИАТРИЯ**

Кафедра: **ГОСПИТАЛЬНОЙ ПЕДИАТРИИ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

### 1. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине/практике

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Основы персонифицированной медицины» (дисциплина по выбору) является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины «Основы персонифицированной медицины» (дисциплина по выбору). На данный ФОС распространяются все реквизиты утверждения, представленные в РПД по данной дисциплине.

### 2. Перечень оценочных средств

Для определения качества освоения обучающимися учебного материала по дисциплине/практике используются следующие оценочные средства:

№ п/п	Оценочное средство	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в ФОС
1	Тест	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося	Фонд тестовых заданий
2	Собеседование	Средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п.	Вопросы по темам/разделам дисциплины

### 3. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и видов оценочных средств

Код и формулировка компетенции*	Этап формирования компетенции	Контролируемые разделы дисциплины	Оценочные средства
ОПК-8 Способен к медицинскому применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач.	Текущий, Промежуточный	Раздел 1. Лечение наследственных болезней. Персонифицированная терапия. Раздел 2. Персонифицированная профилактика наследственных болезней. Раздел 3. Наследственные заболевания.	Тесты, Собеседование
ОПК-9 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические	Текущий, Промежуточный	Раздел 1. Лечение наследственных болезней. Персонифицированная терапия. Раздел 2. Персонифицированная профилактика наследственных	Тесты, Собеседование

<p>кие состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.</p>		<p>болезней. Раздел 3. Наследственные заболевания.</p>	
<p>ПК-5 Готов к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания.</p>	<p>Текущий, Промежуточный</p>	<p>Раздел 1. Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия. Раздел 2. Персонализированная профилактика наследственных болезней. Раздел 3. Наследственные заболевания.</p>	<p>Тесты, Собеседование</p>
<p>ПК-6 Способен к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X</p>	<p>Текущий, Промежуточный</p>	<p>Раздел 1. Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия. Раздел 2. Персонализированная профилактика наследственных болезней. Раздел 3. Наследственные заболевания.</p>	<p>Тесты, Собеседование</p>

пересмотра.			
ПК-8 Способен к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами.	Текущий, Промежуточный	Раздел 1. Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия. Раздел 2. Персонализированная профилактика наследственных болезней. Раздел 3. Наследственные заболевания.	Тесты, Собеседование

\* - не предусмотрены для программ аспирантуры

#### 4. Содержание оценочных средств текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: тест, собеседование.

Оценочные средства для текущего контроля.

Тестовые задания:

**Тесты по теме: «Лечение наследственных болезней. Персонализированная терапия».**

##### 1. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМИ ФАКТОРАМИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) геномные, хромосомные и генные мутации
- 2) геномные мутации\*
- 3) хромосомные мутации
- 4) генные мутации

##### 2. ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБУСЛОВЛЕННЫ

- 1) геномными мутациями
- 2) хромосомными мутациями
- 3) геномными и хромосомными мутациями
- 4) генными мутациями\*

##### 3. ВРОЖДЕННЫЕ СОСТОЯНИЯ

- 1) имеются при рождении ребенка, могут быть обусловлены как наследственными, так и ненаследственными факторами\*
- 2) имеются при рождении ребенка, обусловлены наследственными факторами
- 3) это наследственные заболевания
- 4) имеются при рождении ребенка, обусловлены ненаследственными факторами

##### 4. ФЕНОТИПОМ НАЗЫВАЮТ

- 1) только внешние изменения организма
- 2) все изменения в клетках, тканях или органах в результате мутаций\*
- 3) различную степень проявления клинических признаков
- 4) все клинические фенотипы, обусловленные различными мутациями в одном гене

##### 5. СПЕЦИФИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

- 1) семейный характер патологии, хроническое прогрессирующее течение болезни, полисистемность поражения\*
- 2) семейный характер патологии, хроническое прогрессирующее течение болезни
- 3) хроническое прогрессирующее течение болезни, полисистемность поражения

- 4) полисистемность поражения

#### 6. К МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ДИАГНОСТИКИ ОТНОСЯТСЯ

- 1) FISH- технологии (Fluorescent In Situ Hybridisation)
- 2) кариотипирование
- 3) хромосомный микроматричный анализ
- 4) все выше перечисленное\*

#### 7. КАКИЕ ВЫЯВЛЕННЫЕ В ГЕНЕТИЧЕСКОМ МАТЕРИАЛЕ ПАЦИЕНТА МУТАЦИИ В СООТВЕТСТВУЮЩЕМ АЛЛЕЛЬНОМ СОСТОЯНИИ И КОЛИЧЕСТВЕ СВИДЕТЕЛЬСТВУЮТ В ПОЛЬЗУ НАПРАВЛЯЮЩЕГО ДИАГНОЗА

- 1) только патогенные мутации в генах, связанных с изучаемым заболеванием
- 2) генетические варианты мутаций в генах с неясной клинической значимостью
- 3) вероятно патогенные мутации в генах, связанных с изучаемым заболеванием
- 4) патогенные или вероятно патогенные мутации в генах, связанных с изучаемым заболеванием\*

#### 8. ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА ХРОМОСОМНУЮ ПАТОЛОГИЮ В КАЧЕСТВЕ МЕТОДА ИССЛЕДОВАНИЯ ПЕРВОЙ ЛИНИИ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ВЫБРАТЬ СЛЕДУЮЩИЙ МЕТОД

- 1) хромосомный микроматричный анализ\*
- 2) панель генов
- 3) клиническое секвенирование экзона
- 4) полноэкзомное секвенирование

#### 9. ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ (ПЕРСНИФИЦИРОВАННАЯ) МЕДИЦИНА ЭТО

- 1) это интегральная медицина, которая включает разработку персонализированных средств лечения на основе геномики, тестирование на предрасположенность к болезням, профилактику, объединение диагностики с лечением и мониторинг лечения\*
- 2) это медицина, основанная на индивидуальном подходе к диагностике и лечению
- 3) это медицина, изучающая взаимосвязи развития болезней у пациента
- 4) это медицина, изучающая наследственные заболевания, их диагностику и лечение

#### 10. ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ МЕДИЦИНА, ВЕКТОРЫ РАЗВИТИЯ

- 1) разделение традиционных нозологических форм на молекулярные подгруппы для дифференциального подхода к лечению \*
- 2) диагностика имеющейся патологии на основе геномики
- 3) отказ от клеточных технологий
- 4) пренатальная медицина

#### 11. ОСОБЕННОСТИ ЛЕЧЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ

- 1) долговременный контроль лечения, терапия с учетом генетической гетерогенности, генетическое консультирование\*
- 2) долговременный контроль лечения, генетическое консультирование
- 3) долговременный контроль лечения, терапия с учетом генетической гетерогенности
- 4) генетическое консультирование

#### 12. СНИЖЕНИЕ НАГРУЗКИ НА ПОРАЖЕННЫЙ МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ ПУТЬ ДОСТИГАЕТСЯ ПУТЕМ

- 1) восполнения недостающего продукта, увеличения поступления субстрата, выведения токсичных метаболитов

- 2) восполнения недостающего продукта, увеличения поступления субстрата, ведения альтернативных субстратов
- 3) выведения токсичных метаболитов, снижения токсичности накапливаемых метаболитов, активации альтернативного метаболического пути
- 4) диетотерапии и ингибирования ферментов, находящихся выше метаболического блока\*

### 13. СТИМУЛЯЦИЯ РАБОТЫ ДЕФЕКТНОГО ФЕРМЕНТА ДОСТИГАЕТСЯ ВВЕДЕНИЕМ

- 1) коферментов\*
- 2) недостающего фермента
- 3) шаперонов
- 4) генотерапевтических препаратов

### 14. КОФАКТОР, ИСПОЛЬЗУЮЩИЙСЯ В ЛЕЧЕНИИ МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДЕМИИ

- 1) биотин
- 2) гидроксикобаламин\*
- 3) пиридоксин
- 4) тиамин

### 15. ФЕРМЕНТЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ, 1 ТИП ПРОВОДИТСЯ ПРЕПАРАТОМ

- 1) глюкоцереброзидаза (Церезим)\*
- 2) ларонидаза (Альдуразим)
- 3) идурсульфаз (Элапраза)
- 4) рекомбинантная щелочная фосфатаза (Асфотаза альфа)

### **Тесты по теме: «Персонализированная профилактика наследственных болезней».**

#### 16. НЕПОСРЕДСТВЕННОЙ ПРИЧИНОЙ СМА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ

- 1) в гене SMN2
- 2) в гене NAIPТ
- 3) в гене SMN1, SMN2, NAIPТ
- 4) в гене SMN1\*

#### 17. ТЯЖЕСТЬ СМА В ЗНАЧИТЕЛЬНОЙ МЕРЕ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ

- 1) числом копий гена SMN1
- 2) числом копий гена SMN2
- 3) наличием или отсутствием делеции гена NAIPТ
- 4) числом копий гена SMN2, наличием делеции гена NAIPТ\*

#### 18. ПАТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ СМА ВКЛЮЧАЕТ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ СЛЕДУЮЩИХ ПРЕПАРАТОВ

- 1) Нусинерсен, Онасемноген абепарвовек
- 2) Рисдисплан, Онасемноген абепарвовек
- 3) Нусинерсен, Рисдисплан\*
- 4) Онасемноген абепарвовек

#### 19. ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ СМА ВКЛЮЧАЕТ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ СЛЕДУЮЩИХ ПРЕПАРАТОВ

- 1) Нусинерсен, Онасемноген абепарвовек
- 2) Рисдисплан, Онасемноген абепарвовек

- 3) Нусинерсен, Рисдисплан
- 4) Онасемноген абепарвовек\*

## 20. РАННИЕ СИМПТОМЫ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С

- 1) вертикальный надъядерный паралич взора
- 2) бульбарные нарушения (дисфагия)
- 3) психические расстройства
- 4) вертикальный надъядерный паралич взора, бульбарные нарушения (дисфагия), психические расстройства\*

## 21. ЧТО ТАКОЕ ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

- 1) это болезни, возникающие при изменении числа или структуры хромосом\*
- 2) это болезни, обусловленные молекулярными изменениями на уровне ДНК
- 3) это болезни, возникающие при различных вариантах мутаций
- 4) это болезни, обусловленные генными мутациями

## 22. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ПОЯВЛЯЮТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ ПОВРЕЖДЕНИЙ ГЕНОМА, ВОЗНИКАЮЩИХ

- 1) при созревании гамет
- 2) в процессе оплодотворения
- 3) на ранних стадиях дробления зиготы
- 4) при созревании гамет, в процессе оплодотворения или на ранних стадиях дробления зиготы\*

## 23. ПОЛИПЛОИДИИ - ЭТО

- 1) увеличение всего набора хромосом, кратного гаплоидному\*
- 2) увеличение хромосом одной пары
- 3) обмен участками между двумя парами гомологичных или не гомологичных хромосом
- 4) вставки генетического материала в хромосому

## 24. АНЕУПЛОИДИИ - ЭТО

- 1) увеличение всего набора хромосом, кратного гаплоидному
- 2) увеличение хромосом одной пары \*
- 3) обмен участками между двумя парами гомологичных или не гомологичных хромосом
- 4) вставки генетического материала в хромосому

## 25. МОЗАИЦИЗМ — ЭТО

- 1) состояние, при котором у человека есть хромосомные аномалии в некоторых, но не во всех клетках\*
- 2) состояние, при котором у человека есть хромосомные аномалии во всех клетках
- 3) состояние, при котором у человека есть увеличение всего набора хромосом, кратного гаплоидному
- 4) обмен участками между двумя парами гомологичных или не гомологичных хромосом

## 26. ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА ПАТАУ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) наличие трех копий хромосомы 13
- 2) несбалансированная робертсоновская транслокация, которая приводит к двум нормальным копиям хромосомы 13 и дополнительному длинному плечу хромосомы 13

- 3) мозаицизм, который приводит к 3 копиям хромосомы 13 в одних клетках и 2 копиям в других
- 4) все выше перечисленное\*
27. СБАЛАНСИРОВАННЫЕ СТРУКТУРНЫЕ АНОМАЛИИ - ЭТО
- 1) приобретение или потеря генетического материала
  - 2) перестройка генетического материала, но без общего увеличения или потери\*
  - 3) разрыв внутри хромосомы
  - 4) разрыв внутри хромосомы, приобретение или потеря генетического материала
28. РОБЕРТСОНОВСКИЕ ТРАНСЛОКАЦИИ - ЭТО
- 1) перемещение сегмента с одной хромосомы на другую, при этом не происходит заметного увеличения или потери ДНК
  - 2) перемещение сегмента с одной хромосомы на другую, при этом происходит изменение общего количества ДНК
  - 3) тип хромосомной перестройки, который образуется путем слияния целых длинных плеч двух акроцентрических хромосом (хромосомы с центромерой ближе к самому концу).\*
  - 4) тип хромосомной перестройки, который образуется путем слияния целых длинных плеч двух хромосом
29. МОЖЕТ ЛИ РОДИТЕЛЬ СО СБАЛАНСИРОВАННОЙ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИЕЙ T(21Q;21Q) ИМЕТЬ ДЕТЕЙ ЗДОРОВЫХ ОТНОСИТЕЛЬНО СИНДРОМА ДАУНА
- 1) да, в 25% случаев
  - 2) да, в 50% случаев
  - 3) да, в 75% случаев
  - 4) нет\*
30. К ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ ОТНОСЯТСЯ
- 1) кариотипирование
  - 2) хромосомный микроматричный анализ
  - 3) флуоресцентная гибридизация in situ (FISH)
  - 4) все выше перечисленные

**Тесты по теме: «Наследственные заболевания».**

31. ПОЛОЖИТЕЛЬНАЯ РЕАКЦИЯ ПРОБЫ ФЕЛЛИНГА, ЗАТХЛЫЙ СПЕЦИФИЧЕСКИЙ ЗАПАХ МОЧИ И ПОТА, ЗАМЕДЛЕННОЕ МОТОРНОЕ И ПСИХИЧЕСКОЕ РАЗВИТИЕ С 6-МЕСЯЧНОГО ВОЗРАСТА, ОСВЕТЛЕНИЕ ВОЛОС ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ
- 1) фенилкетонурии\*
  - 2) тирозинемии, тип I
  - 3) алкаптонурии
  - 4) гомоцистеинемии
32. ВЫБЕРИТЕ, КАКОЙ ПУТЬ ОБМЕНА ФЕНИЛАЛАНИНА ПРИВЕДЕТ К РАЗВИТИЮ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ
- 1) фенилаланин → фенилпируват → кетокислоты\*
  - 2) фенилаланин → тирозин → тироксин
  - 3) фенилаланин → тирозин → меланин
  - 4) фенилаланин → тироксин → алкаптон



33. ВО ВРЕМЯ АНАЛИЗА МОЧИ ТРЕХМЕСЯЧНОГО РЕБЁНКА ВЫЯВЛЕНО ПОВЫШЕННОЕ КОЛИЧЕСТВО ГОМОГЕНТИЗИНОВОЙ КИСЛОТЫ, МОЧА ПРИ СТОЯНИИ НА ВОЗДУХЕ ПРИОБРЕТАЕТ ТЕМНУЮ ОКРАСКУ. ДЛЯ КАКОГО ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ НИЖЕ ЗАБОЛЕВАНИЙ ХАРАКТЕРНЫ ОПИСАННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ

- 1) Алкаптонурии\*
- 2) Цистинурии
- 3) Фенилкетонурии
- 4) тирозинемии, тип 1

34. ВО ВРЕМЯ КЛИНИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ОБНАРУЖЕНО УВЕЛИЧЕНИЕ СОДЕРЖАНИЯ ФЕНИЛАЛАНИНА В КРОВИ. ОТЕЦ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ ПОРАЖЕННОГО ГЕНА. КАК ЭТО МОЖЕТ ПОВЛИЯТЬ НА РЕБЁНКА

- 1) Возможно развитие олигофрении\*
- 2) Возможно развитие классической формы фенилкетонурии
- 3) Возможно развитие галактоземии
- 4) Возможно развитие тирозинемии

35. К ДЕРМАТОЛОГУ ОБРАТИЛАСЬ МАТЬ РЕБЁНКА С ЖАЛОБАМИ НА НАЛИЧИЕ ТЕМНЫХ ПЯТЕН В ОБЛАСТИ УШЕЙ, НОСА, ЩЕК. МОЧА ПРИ СТОЯНИИ НА ВОЗДУХЕ СТАНОВИЛАСЬ ЧЕРНОЙ. КАКОЙ НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫЙ ДИАГНОЗ?

- 1) Алкаптонурия\*
- 2) Гомоцистинурия
- 3) Фенилкетонурия
- 4) Болезнь Маркиафавы-Микеле

36. К ВРАЧУ ОБРАТИЛСЯ БОЛЬНОЙ С ЖАЛОБАМИ НА НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ СОЛНЕЧНОЙ РАДИАЦИИ. ИМЕЮТСЯ ОЖОГИ КОЖИ И НАРУШЕНИЕ ЗРЕНИЯ. ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ: АЛЬБИНИЗМ. НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА КАКОЙ АМИНОКИСЛОТЫ ОТМЕЧАЕТСЯ У ЭТОГО ПАЦИЕНТА?

- 1) тирозина\*
- 2) фенилаланина
- 3) метионина
- 4) лизина

37. У КЛИНИЧЕСКИ ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК, БОЛЬНОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ. КАКОВЫ ГЕНОТИПЫ РОДИТЕЛЕЙ?

- 1)  $Aa \times Aa^*$
- 2)  $AA \times Aa$
- 3)  $AA \times AA$
- 4)  $aa \times aa$

38. У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ ЗАПОДОЗРИЛИ НОСИТЕЛЬСТВО РЕЦЕССИВНОГО ГЕНА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ, ВТОРОЙ РОДИТЕЛЬ НЕ СТРАДАЕТ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ И НЕ ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ. КАКОВ РИСК РОЖДЕНИЯ В ЭТОЙ СЕМЬЕ РЕБЁНКА, БОЛЬНОГО ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ?

- 1) 0\*
- 2) 25%
- 3) 50%
- 4) 75%

39. К АМИНОАЦИДОПАТИЯМ ОТНОСЯТСЯ

- 1) фенилкетонурия\*
- 2) галактоземия
- 3) муковисцидоз
- 4) метилмалоновая аминокислотурия

40. ТЕРАПИЯ НИТИЗИНОНОМ ПРИМЕНЯЕТСЯ ПРИ

- 1) птеринзависимых формах ФКУ
- 2) тирозинемии тип III
- 3) тирозинемии тип I\*
- 4) лейцинозе

41. ОСНОВНОЙ «ИНДИКАТОР» ОРГАНИЧЕСКИХ АЦИДЕМИЙ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ЛАБОРАТОРНЫХ ТЕСТОВ?

- 1) Метаболический ацидоз + гипераммониемия\*
- 2) Респираторный алкалоз + гипераммониемия
- 3) Метаболический ацидоз + лактат-ацидоз
- 4) Метаболический ацидоз + гипогликемия

42. ОСНОВНОЙ МЕТОД ДИАГНОСТИКИ ОРГАНИЧЕСКИХ АЦИДУРИЙ

- 1) Тандемная масс-спектрометрия\*
- 2) Биохимический анализ крови
- 3) Копроскопия
- 4) Коагулограмма

43. ЗАПАХ МОЧИ ПО ТИПУ «ПОТНЫХ НОГ» ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- 1) Глутаровой ацидурии тип I
- 2) Метилмалоновой ацидурии
- 3) Пропионовой ацидурии
- 4) Изовалериановой ацидурии\*

44. ОСНОВНЫМ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ВАРИАНТОМ ЛЕЧЕНИЯ ПРИ ДЕФИЦИТЕ БИОТИНИДАЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) Инфузионная терапия глюкозо-солевыми растворами
- 2) Введение биотина\*
- 3) Использование скавенджеров
- 4) Высокие дозы витамина B12

45. ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ УРОВНЯ АМИНОКИСЛОТНОГО СПЕКТРА ПРИ ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИИ ОТМЕЧАЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ

- 1) Глицина\*
- 2) Валина
- 3) Изолейцина
- 4) Лейцина

46. ОСНОВНОЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОРГАНИЧЕСКИХ АЦИДУРИЙ

- 1) Аутосомно-рецессивный\*
- 2) Аутосомно-доминантный
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) Y-сцепленный

47. ТИП АНЕМИИ, ХАРАКТЕРНЫЙ ДЛЯ МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДУРИИ

- 1) Гипорегенераторная
- 2) Микроцитарная
- 3) Мегалобластная\*
- 4) Гемолитическая

48. С КАКИМ ДИАГНОЗОМ ЧАЩЕ ВСЕГО МОГУТ НАБЛЮДАТЬСЯ ПАЦИЕНТЫ С ГЛУТАРОВОЙ АЦИДУРИЕЙ 1 ТИПА?

- 1) Детский церебральный паралич\*
- 2) Эпилептическая энцефалопатия
- 3) Хорея
- 4) Мигрень

49. НА ФОНЕ ПРИЕМА КАКИХ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ МОЖЕТ ВОЗНИКНУТЬ ГИПЕРАММОНИЕМИЯ?

- 1) Фторхинолоны
- 2) Вальпроаты\*
- 3) Аминогликозиды
- 4) Глюкокортикоиды

50. КАКАЯ ПАТОЛОГИЯ ОТНОСИТСЯ К ПЕРВИЧНОЙ ГИПЕРАММОНИЕМИИ?

- 1) Органические ацидемии
- 2) Нарушения цикла образования мочевины\*
- 3) Нарушения  $\beta$ -окисления жирных кислот
- 4) Митохондриальные болезни

51. ВИТАМИН ДЗ В МАЛЬПИГИЕВОМ И БАЗАЛЬНЫХ СЛОЯХ КОЖИ ИЗ 7-ДЕГИДРОХОЛЕСТЕРОЛА СИНТЕЗИРУЕТСЯ ПОД ДЕЙСТВИЕМ УЛЬТРАФИОЛЕТОВОГО ОБУЧЕНИЯ С ДЛИНОЙ ВОЛНЫ

- 1) 300–400 нм
- 2) 302–200 нм
- 3) 180–279 нм
- 4) 290–315 нм \*

52. ПРИ ВИТАМИН-Д-ЗАВИСИМОМ РАХИТЕ I А ТИПА ИМЕЕТСЯ НАРУШЕНИЕ РЕАБСОРБЦИИ КАЛЬЦИЯ

- 1) в дистальных канальцах
- 2) в собирательных трубочках
- 3) в проксимальных канальцах\*
- 4) в петле Генле

53. ПРИ ВИТАМИН-Д-ЗАВИСИМОМ РАХИТЕ I А ТИПА ИМЕЕТСЯ

- 1) повышенная чувствительность эпителия почечных канальцев к паратгормону
- 2) нарушение образования кальцитриола\*
- 3) недостаточное поступление витамина Д в организм ребенка
- 4) снижение реабсорбции фосфатов

54. АМАВРОЗ ЛЕБЕРА ВЫЗВАН НАРУШЕНИЕМ МЕТАБОЛИЗМА ВИТАМИНА

- 1) Д
- 2) Е
- 3) К
- 4) А\*

55. НАЗОВИТЕ ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЕ МЕРОПРИЯТИЯ ПРИ ВИТАМИН-Д - ЗАВИСИМОМ РАХИТЕ 1А ТИПА

- 1) применение фосфатов
- 2) применение витамина Д
- 3) применение активных метаболитов витамина Д \*
- 4) только динамическое наблюдение и симптоматическая коррекция осложнений

56. КЛЕТОЧНЫЕ ОРГАНЕЛЛЫ МИТОХОНДРИИ СОБСТВЕННЫЙ ГЕНОМ

- 1) Имеют\*
- 2) не имеют
- 3) имеют непостоянно
- 4) имеют в результате мутации

57. ПЕРЕЧИСЛИТЕ ВИДЫ КЛЕТОЧНОЙ ДНК

- 1) Ядерная\*
- 2) лизосомная
- 3) пероксисомная

58. КАКОЙ ВАРИАНТ МУТАЦИИ МТДНК НЕ ХАРАКТЕРЕН ПРИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

- 1) заболевания с точечными мутациями митохондриальных генов
- 2) заболевания с крупными перестройками митохондриальных генов
- 3) заболевания без мутации генома митохондрии\*
- 4) заболевания с мутациями митохондриального генома и генома ядра клетки

59. НЕТРАДИЦИОННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ (МАТЕРИНСКОЕ) ИМЕЕТ МЕСТО ПРИ ПАТОЛОГИИ

- 1) митохондрий
- 2) пероксисом
- 3) лизосом
- 4) все вышеперечисленное\*

60. ОСНОВНОЙ ПРИНЦИП ЛЕЧЕБНОГО ПИТАНИЯ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЯХ ОБМЕНА?

- 1) Высококалорийное рациональное питание
- 2) Высококалорийное, высокобелковое питание
- 3) Безбелковое питание
- 4) Питание с исключением макро/микронутриентов, участвующих в пораженном метаболическом пути\*

Вопросы для собеседования для оценки компетенций «ОПК-8», «ОПК-9», «ПК-5», «ПК-6», «ПК-8»:

1. Лечение наследственных болезней. Персонафицированная терапия.
2. Современные методы лечения наследственных заболеваний. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение.
3. Генная терапия.
4. Определение тактики ведения пациента с наследственными болезнями.
5. Персонафицированная профилактика наследственных болезней.
6. Индивидуальные геномы и персонализированная профилактика (социально-значимые заболевания, носительство мутаций).
7. Медико-социальное сопровождение пациентов с наследственными заболеваниями и их семей.

8. Митохондриальные болезни, отдельные клинические формы.
9. Наследственная оптическая нейропатия. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
10. Митохондриальная энцефаломиопатия. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
11. Миоклонус-эпилепсия. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
12. Синдром Пирсона. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
13. Синдром Кернса-Сейра. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
14. Синдром NARP. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
15. Наследственные болезни обмена витаминов. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, дифференциальная диагностика, лечение отдельных нозологических форм. Пренатальная диагностика.
16. Нарушения обмена органических кислот. Синдром гипераммониемии. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, дифференциальная диагностика, лечение отдельных нозологических форм. Пренатальная диагностика.
17. Принципы лечебного питания при наследственных болезнях обмена.
18. Понятие о лечебном питании. Современные принципы и аспекты лечебного питания при наследственных болезнях обмена.

## **5. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации**

Промежуточная аттестация проводится в виде заключительного тестирования.

Тестовые задания для заключительного тестирования представлены тестовыми заданиями текущего контроля.

Оценка «5» (Отлично) - баллов (100-90%)

Оценка «4» (Хорошо) - балла (89-80%)

Оценка «3» (Удовлетворительно) - балла (79-70%)

Менее 70% – Неудовлетворительно – Оценка «2»

Разработчики:

Халецкая Ольга Владимировна, зав. кафедрой госпитальной педиатрии, д.м.н., профессор  
Туш Елена Валерьевна, доцент кафедры госпитальной педиатрии, к.м.н., доцент

Дата «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 202\_\_ г.