

Донецкий национальный медицинский университет им. М. Горького  
Кафедра неврологии и медицинской генетики

Утвержден

на заседании кафедры

«20» 03 2017 г.

протокол № 6

Зав. кафедрой



д.мед.н., проф. Статина Е.А.

(подпись)

**ФОНД  
ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ  
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»  
ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ  
ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ  
КВАЛИФИКАЦИИ В ОРДИНАТУРЕ  
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.18  
«НЕОНАТОЛОГИЯ»**

Донецк, 2017

**Паспорт фонда оценочных средств  
по дисциплине МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

**ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ  
ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ  
КВАЛИФИКАЦИИ В ОРДИНАТУРЕ  
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.18  
«НЕОНАТОЛОГИЯ»**

<b>Индекс раздела (модуля) дисциплины</b>	<b>Темы дисциплины</b>	<b>ЗЕТ</b>	<b>Коды контролируемых компетенций</b>	<b>Наименование оценочных средств</b>
Б1.В.ДВ.1.1	Теоретические основы клинической генетики.	0,5	ПК-5, ПК-6	Тестовые задания, ситуационные задания
Б1.В.ДВ.1.2	Наследственные и дегенеративные заболевания нервной системы	0,5	ПК-5, ПК-6	Тестовые задания, ситуационные задания
Б1.В.ДВ.1.3	Заболевания периферической нервной системы, мышц и нервно-мышечной передачи	0,5	ПК-5, ПК-6	Тестовые задания, ситуационные задания
Б1.В.ДВ.1.4	Моногенные и мультифакториальные заболевания	0,5	ПК-5, ПК-6	Тестовые задания, ситуационные задания
5	Промежуточная аттестация формате зачета			

## Оценочные средства к текущему тестовому контролю:

### *Тестовое задание № 1*

У девочки 11 лет выявлены многочисленные пятна цвета «кофе с молоком» на шее, туловище и верхних конечностях. Также обнаружены многочисленные опухоли округлой формы, диаметром 1-2 см, безболезненные при пальпации. Симптомов органического поражения ЦНС не выявлено.

Укажите Ваш предварительный диагноз.

\*А. Нейрофиброматоз I, периферическая форма болезни Реклингхаузена.

В. Нейрофиброматоз II, центральная форма болезни Реклингхаузена.

С. Туберозный склероз Бурневилля –Прингля.

Д. Энцефалотригеминальный ангиоматоз Стерджа-Вебера.

Е. Атаксия – телеангиоэктазия (Синдром Луи-Бар).

### *Тестовое задание № 2*

Больной 26 лет обратился к врачу с жалобами на неустойчивую походку, невозможность бегать и частые падения. При осмотре были выявлены горизонтальный нистагм, скандированная речь, промахивание при выполнении координационных проб, интенционный тремор. Коленные и ахилловы рефлексы резко снижены с двух сторон. Отсутствует мышечно-суставная и вибрационная чувствительность в ногах. Кифосколиоз, изменение формы стопы по типу «полой». Отец и мать больного страдали подобным заболеванием.

Какой диагноз можно заподозрить у больного?

А. Семейная спастическая параплегия.

В. Гепатоцеребральная дистрофия (болезнь Вильсона).

С. Мозжечковая дистрофия Ханта.

\*Д. Атаксия Фридрейха.

Е. Рассеянный склероз.

### *Тестовое задание № 3*

Больной Ю., 45 лет, с детства находится на «Д» учете у невролога с жалобами на стягивающие судороги в мышцах ног, слабость, скованность в ногах, быструю утомляемость ног при ходьбе беге. Объективно: сухожильные рефлексы с рук и ног высокие. Положительные патологические стопные рефлексы с 2-х сторон. Поясничный лордоз резко выражен, имеют место деформации стоп («стопы Фридртйха»). При МРТ исследовании выявлены атрофические изменения на всем протяжении спинного мозга. Какой диагноз наиболее вероятен у данного больного?

А. Болезнь Фридртйха.

В. Рассеянный склероз.

\*С. Болезнь Штрюмпеля.

Д. Детский церебральный паралич.

## Е. Боковой амиотрофический склероз

### *Ситуационная задача № 1*

У пациента 68 лет, в течение 3 лет страдающего нарушением движений: гипомимия, брадикинезия, пропульсии, ретропульси, положительный симптом Нойка, был диагностирован паркинсонический синдром. Гемодинамические показатели стабильны, исключается контакт с тяжелыми металлами, травмы головы пациент отрицает, однако у отца больного отмечалось подобное заболевание.

Вопросы:

1. Поставьте предварительный диагноз?
2. Назначьте лечение пациенту?

Эталон ответа:

1. Диагноз: Болезнь Паркинсона
2. Холиноблокаторы: циклодол или безак, блокаторы NMDA-рецепторов: амантадин, агонисты дофаминовых рецепторов: мирапекс, при неэффективности заместительная терапия ледодопай с минимально эффективной дозы.

### *Ситуационная задача № 2*

У мужчины 23 лет в течение последнего года появилось дрожание головы и рук при попытке выполнения движения и чувство «скованности». Тонус мышц рук и ног повышен по пластическому типу. Гастроэнтеролог выявил подострый гепатит с ремиттирующей желтухой, увеличение печени и селезенки. В крови снижено содержание церулоплазмина, в моче обнаружены выраженные гипераминоацидурия и гиперкупрурия. Родители больного практически здоровы.

Вопросы:

1. Поставьте предварительный диагноз?
2. Какое лечение необходимо назначить больному?

Эталон ответа:

1. Болезнь Вильсона-Коновалова
2. Купренил, гепатопротекторы, антиоксиданты: альфа-липоевая или тиоктовая кислота, витамин В6, унитионо

Оценивание учебной деятельности ординаторов (текущий контроль учебной деятельности ординаторов) осуществляется в соответствии с Положением об организации учебного процесса в Донецком национальном медицинском университете им. М. Горького (далее – ДонНМУ), Положением о текущем контроле учебной деятельности ординаторов и Положением о промежуточной аттестации ординаторов, обучающихся в ДонНМУ, утверждённых ректором ДонНМУ.