MedikCase

Система самостоятельной подготовки к аккредитации

ТОЛЬКО ДЛЯ ЛИЧНОГО ИСПОЛЬЗОВАНИЯ

Генетика

Высшее образование | DOCX · PDF | Задач: 1 | Вопросов: 12

Сформировано: 21.11.2026, 02:33 МСК

ВАЖНАЯ ИНФОРМАЦИЯ ПЕРЕД НАЧАЛОМ

1 Материалы предназначены для одного покупателя

Используйте файлы только для личной подготовки. Не передавайте их третьим лицам, не публикуйте, не размещайте в открытом доступе и не перепродавайте полностью или частично.

2 Источник материалов - ФМЗА

Вопросы и ситуационные задачи получены только из опубликованных материалов Методического центра аккредитации специалистов.

Официальный сайт fmza.ru ›

3 Ответы можно проверить самостоятельно

Используйте комплект при прохождении репетиционного экзамена и убедитесь, что выбранные ответы совпадают с результатом официальной системы.

Открыть репетиционный экзамен ›

4 Состав материалов может обновляться

ФМЗА может изменять формулировки, порядок и состав заданий. Перед подготовкой используйте актуальную версию комплекта и сверяйтесь с официальным источником.

Важно: MedikCase систематизирует материалы ФМЗА для самостоятельной подготовки, не изменяя смысл вопросов и ответов. Актуальность комплекта можно проверить в официальном репетиционном экзамене.

Сайт, обновления и поддержка

- **medikcase.ru**
- Telegram: @medikcase
- **support@medikcase.ru**

Сайт

Telegram

Ситуационная задача 0001

12 вопросов · Генетика · Высшее образование

1. УСЛОВИЕ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

1.1. Ситуация

Обратилась мать ребенка для уточнения диагноза у сына. Мальчик 1,5 года.

1.2. Жалобы

На отставание в росте и моторном и развитии, тугоподвижность суставов.

1.3. Анамнез заболевания

С рождения затрудненное носовое дыхание. В первые месяцы жизни диагностирована дисплазия тазобедренных суставов, двустороння паховая грыжа. В 1,5 года – пупочная грыжа. Моторное развитие с задержкой: самостоятельно сидит с 1 года, ходит с поддержкой. Задержка роста.

На втором году жизни появилась тугоподвижность суставов. В 1,5 года консультирован офтальмологом, установлено помутнение роговицы.

1.4. Анамнез жизни

Мальчик от 2 беременности, родился в срок, при рождении масса 3950г, длина 55см. Оценка по шкале АПГАР 7/8б. Родился в удовлетворительном состоянии.

Генеалогический анамнез: брак не кровнородственный, родословная не отягощена. Родители здоровы. Старший брат 10 лет клинически здоров.

1.5. Объективный статус

Рост 73 см (менее 3 центеля), вес 11,5 кг (50 центель), окружность головы 52 см (более 97 центеля). Грубые черты лица (широкая переносица, гипоплазия средней трети лица, пухлые губы, приоткрытый рот, макроглоссия), тугоподвижность и контрактуры локтевых и коленных суставов, увеличение размеров живота, пупочная грыжа, увеличение печени (+3 см из под края реберной дуги), двусторонняя паховая грыжа.

1. Диагноз

Вопрос 1

Наиболее вероятным предполагаемым клиническим диагнозом в данной ситуации является заболевание из группы

1. нарушений митохондриального бета-окисления жирных кислот
2. гликогенозов
3. наследственных миопатий
4. **мукополисахаридозов**

Правильный ответ:
4 - мукополисахаридозов

ОБОСНОВАНИЕ

Комментарии: Сочетание клинических проявлений в виде грубых черт лица, тугоподвижности суставов, задержки роста, макрокрании, помутнения роговицы, грыж позволяет врачу предположить мукополисахаридоз и является основанием для дальнейшего обследования.

Методические рекомендации по ранней диагностике мукополисаардозов, 2019г. (стр. 10-11)

Комментарии: Основные клинические проявления: грубые черты лица, умственная отсталость, помутнение роговицы, тугоподвижность суставов [1-3].

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

2. План обследования

Вопрос 2

Для уточнения диагноза, первым этапом, наиболее целесообразно провести

1. кариотипирование
2. исследование спектра аминокислот мочи методом хроматографии
3. исследование экскреции меди с мочой
4. **исследование активности лиозосомных ферментов (гидролаз)**
5. **исследование экскреции гликозаминогликонов (дерматансульфата и гепарансульфата) с мочой**
6. исследование желчных кислот мочи

Правильные ответы:
4 - исследование активности лиозосомных ферментов (гидролаз)
5 - исследование экскреции гликозаминогликонов (дерматансульфата и гепарансульфата) с мочой

ОБОСНОВАНИЕ

Комментарии: показатели активности ферментов лизосом являются основными лабораторными критериями МПС. У пациентов с МПС I типа определяется снижение активности альфа-L-идуронидазы.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

Комментарии: Пациентам с подозрением на мукополисахаридоз первым этапом обследования рекомендовано исследование экскреции дерматансульфата и гепарансульфата с мочой. Эти показатели являются основными лабораторным критериями Мукополисахаридоза 1 типа (МПС 1 типа): определяется повышенный уровень дерматансульфата и гепарансульфата в моче.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

4. Результаты обследования

4.1. Исследование экскреции гликозаминогликонов (дерматансульфата и гепарансульфата) с мочой

По результатам одномерного электрофореза гликозаминогликанов выявлена повышенная экскреция гепарансульфата и дерматансульфата с мочой, что характерно для МПС I, II и VII типов

4.2. Исследование активности лиозосомных ферментов (гидролаз)

По результатам исследования выявлено резкое снижение активности альфа-идуронидазы до 0,03 мкМ/л/ч (норма 1-25 мкМ/л/ч)

3. Алгоритм молекулярно-генетического обследования (диагноза)

Вопрос 3

Для уточнения диагноза на втором этапе показано проведение молекулярно-генетическое исследование гена

1. _GALE_ (OMIM: * 606953)
2. _PAH_ (OMIM: * 612349)
3. **_IDUA_ (OMIM:* 252800)**
4. _GALK1_ (OMIM: * 604313)

Правильный ответ:
3 - _IDUA_ (OMIM:*)

ОБОСНОВАНИЕ

Ребенку с клинико- лабораторными данными мукоплисахаридоза рекомендовано проведение молекулярно-генетического исследования: выявление мутаций в гене _IDUA_, кодирующем альфа-L-идуронидазу.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

6. Результаты молекулярно-генетического исследования гена

6.1. IDUA (OMIM:* 252800)

Методом прямого автоматического секвенирования проведен полный анализ гена _IDUA_ (OMIM:* 252800; NM_000199.3) в экзоне 2 гена _IDUA_ выявлен вариант нуклеотидной последовательности c.208C>T (Gln70TER) в гомозиготном состоянии. Вариант описан как патогенный в базе данных по мутациям HGMD (CM930424).

6.4. PAH (OMIM:* 612349)

Изменений, в гене _PAH_ не выявлено

4. Диагноз

Вопрос 4

На основании полученных результатов клинико-лабораторных исследований пробанду установлен диагноз

1. **Мукополисахаридоз 1 типа. Синдром Гурлер**
2. Галактоземия 1 типа
3. Гликогеновая болезнь 1 типа
4. Мукополисахаридоз 2 типа. Синдром Хантера

Правильный ответ:
1 - Мукополисахаридоз 1 типа. Синдром Гурлер

ОБОСНОВАНИЕ

Комментарии: Диагноз МПС I устанавливается на основании совокупности клинических данных, результатов лабораторного исследования и молекулярно-генетического анализа.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

8. Диагноз

8.1. Мукополисахаридоз 1 типа. Синдром Гурлер

8.2. Галактоземия 1 типа

5. Профилактика (медико-генетическое консультирование)

Вопрос 5

Тип наследования мукополисахаридоза 1 типа (OMIM:* 607014)

1. Х-сцепленный рецессивный
2. аутосомно-доминантный
3. **аутосомно-рецессивный**
4. Х-сцепленный доминантный

Правильный ответ:
3 - аутосомно-рецессивный

ОБОСНОВАНИЕ

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

Вопрос 6

Риск повторного рождения больного ребёнка с этим заболеванием в обследованной семье

1. составляет 50% независимо от пола
2. составляет 15% независимо от пола
3. **составляет 25% независимо от пола**
4. отсутствует

Правильный ответ:
3 - составляет 25% независимо от пола

ОБОСНОВАНИЕ

В случае аутосомно-рецессивных заболеваний, рекуррентный риск составляет 25%

При аутосомно-рецессивном заболевании родители являются гетерозиготными носителями мутантного гена

Комментарий: Аутосомно-рецессивный тип наследования характеризуется передачей заболевания от здоровых родителей детям с вероятностью 25%

Генетика. Учебник для вузов/Под. ред. академ. РАМН В.И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006, 2007 - 639 с.:ил., стр. 453, стр. 455

Вопрос 7

В данном браке с высоким риском Мукополисахаридоза I типа

1. **рекомендовано проведение пренатальной диагностики при наступлении следующей беременности**
2. дальнейшее деторождение противопоказано
3. дальнейшее деторождение рекомендуется с использованием донорских половых клеток
4. пренатальная диагностика не показана

Правильный ответ:
1 - рекомендовано проведение пренатальной диагностики при наступлении следующей беременности

ОБОСНОВАНИЕ

Комментарии: Пренатальная диагностика рекомендована для любой последующей беременности в семьях, отягощенных хотя бы одним случаем МПСI.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

6. Лечение

Вопрос 8

Трансплантации костного мозга (ТКМ) пациентам с мукополисахаридозом 1 типа

1. не рекомендована
2. **рекомендована до достижения 2-х летнего возраста**
3. рекомендована
4. рекомендована после 10 летнего возраста

Правильный ответ:
2 - рекомендована до достижения 2-х летнего возраста

ОБОСНОВАНИЕ

Комментарии: Рекомендовано проведение трансплантации костного мозга пациентам с МПС 1 с фенотипом Гурлер синдрома до достижения возраста двух лет. ТКМ ведет к уменьшению размеров печени и селезенки, улучшению функций дыхательной и сердечно–сосудистой систем.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

Вопрос 9

Всем детям с мукополисахаридозом 1 типа показано проведение

1. диетотерапии с исключением казеинсодержащих продуктов
2. трансплантации печени
3. генной терапии
4. **ферментзаместительной терапии ларонидазой из расчета 100 ЕД/кг в виде в/в инфузии еженедельно**

Правильный ответ:
4 - ферментзаместительной терапии ларонидазой из расчета 100 ЕД/кг в виде в/в инфузии еженедельно

ОБОСНОВАНИЕ

Комментарии: Рекомендовано проведение ферментной заместительной терапии (ФЗТ). ФЗТ проводится ларонидазой (код АТХ A16AB05).

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

Комментарии: в 1 мл раствора содержится 100 ЕД (приблизительно 0,58 мг) ларонидазы. Это рекомбинантная форма человеческой альфа-L-идуронидазы, производимая с использованием технологии рекомбинантной ДНК в клеточной культуре китайских хомячков. ФЗТ предназначена для восстановления уровня энзиматической активности, достаточного для гидролиза накопленных гликозаминогликанов и для предотвращения их дальнейшего накопления. После введения ларонидаза быстро выводится из системного кровотока и поглощается клетками, поступая в их лизосомы через маннозо-6-фосфатные рецепторы. Рекомендованный режим дозирования: еженедельное введение в дозе 100 ЕД/кг в

виде в/в инфузии. (2)

Вопрос 10

Фермент заместительная терапия детям с трансплантацией костного мозга (ТКМ)

1. проводится только до проведения операции
2. **проводится до ТКМ и в течении 3-х месяцев после ТКМ (до восстановления нормального уровня собственного фермента)**
3. не проводится
4. противопоказана из-за возможных аллергических реакций и роста антител к ферменту

Правильный ответ:
2 - проводится до ТКМ и в течении 3-х месяцев после ТКМ (до восстановления нормального уровня собственного фермента)

ОБОСНОВАНИЕ

Комментарии: фермент заместительную терапию ларонидазой можно использовать перед трансплантацией костного мозга, непосредственно после нее, а также после трансплантации.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

7. Вариатив

Вопрос 11

Пациентам с мукополисахаридозом 1 типа, реабилитационные мероприятия и физиотерапия

1. показаны с 5-летнего возраста
2. показаны пациентам, не получающим фермент заместительную терапию
3. не показаны
4. **показаны и разрабатываются индивидуально**

Правильный ответ:
4 - показаны и разрабатываются индивидуально

ОБОСНОВАНИЕ

Комментарии: Пациенту с мукополисахаридозом I типа физиотерапевтом и врачом-ЛФК разрабатывается индивидуальный курс реабилитации, включающий массаж, лечебную физкультуру, физиотерапевтические процедуры (магнитотерапию, термотерапию, ударно-волновую терапию, метод биологической обратной связи и другие процедуры).

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)

Комментарии: Реабилитационные курсы (массаж, ЛФК, физиопроцедуры, психолого–педагогическая помощь) желательно проводить в условиях дневного

стационара проводится с частотой 3-4 раза в год, длительность – определяется тяжестью состояния и ответом на проводимые мероприятия. (2)

Вопрос 12

Пациентам с мукополисахаридозом 1 типа, в том числе получающим фермент заместительную терапию, симптоматическая терапия

1. показана до назначения фермент заместительной терапии
2. показана только в стационарных условиях
3. не показана
4. **показана**

Правильный ответ:
4 - показана

ОБОСНОВАНИЕ

Комментарии: Заболевание имеет мультисистемную природу и необратимые, прогрессирующие клинические проявления, что обусловливает необходимость наблюдения не только узкими специалистами (оториноларингологами, хирургами-ортопедами, офтальмологами, кардиологами, пульмонологами, невропатологами, стоматологами), но и физиотерапевтами, логопедами, психологами и работниками паллиативных служб.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей. (1)