



Генетика

Высшее образование

DOCX · PDF

Задач: 1

Вопросов: 12

Сформировано: 26.09.2026, 09:05 МСК · База обновлена: 26.09.2026, 02:28 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](https://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](https://t.me/medikcase)
- support@medikcase.ru



Сайт



Telegram

Ситуационная задача 0001

Образование: Высшее образование | Специальность: Генетика

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, двусторонняя 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 7/86. 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

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

Методические рекомендации по ранней диагностике мукополисахаридозов, 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 лизосомных ферментов (гидролаз)
5. исследование экскреции гликозаминогликонов (дерматансульфата и гепарансульфата) с мочой
6. исследование желчных кислот мочи

Правильные ответы:

4 - исследование активности лизосомных ферментов (гидролаз)

5 - исследование экскреции гликозаминогликонов (дерматансульфата и гепарансульфата) с мочой

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 лабораторными критериями Мукополисахаридоза 1 типа (МПС 1 типа): определяется повышенный уровень дерматансульфата и гепарансульфата в моче.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

3. Алгоритм молекулярно-генетического обследования (диагноза)

Вопрос 3.

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

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

Правильный ответ:

3 - _IDUA_ (OMIM:*)

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

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

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

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)

5. Профилактика (медико-генетическое консультирование)

Вопрос 5.

Тип наследования мукополисахаридоза 1 типа (OMIM:* 607014)

1. X-сцепленный рецессивный
2. аутосомно-доминантный
- ☒ 3. аутосомно-рецессивный
4. X-сцепленный доминантный

Правильный ответ:

3 - аутосомно-рецессивный

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

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%

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

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

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

Комментарии: Рекомендовано проведение ферментной заместительной терапии (ФЗТ). ФЗТ проводится ларонидазой (код АТХ А16АВ05).

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)

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

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

Комментарии: Заболевание имеет мультисистемную природу и необратимые, прогрессирующие клинические проявления, что обуславливает 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)