

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Бурятский государственный университет имени Доржи Банзарова»

Утверждено на заседании
Ученого Совета медицинского института
«__»_____2024 г протокол № ____

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ГЕНЕТИКА

Специальность
31.08.18. Неонатология

Уровень высшего образования
Подготовка кадров высшей квалификации

Форма обучения
очная

Улан-Удэ
2024

Пояснительная записка

Цели освоения дисциплины

Приобретение теоретических знаний, а также умений и навыков, необходимых для профессиональной деятельности врача-неонатолога в области оказания медицинской помощи детям с врожденными пороками развития и наследственными болезнями в неонатальном периоде. Задачи дисциплины (модуля)

1. Углубление базовых, фундаментальных медицинских знаний о роли генетических факторов в развитии врождённых аномалий развития, об этиологии, патогенезе, клинической картине, методах диагностики и профилактики наследственных болезней у детей, о принципах лечения и реабилитации при врождённой и наследственной патологии;
2. Формирование клинического мышления, совершенствование навыков в проведении диагностики врожденной и наследственной патологии в неонатальном периоде, а также прогнозирования развития осложнений и неотложных состояний у детей с врожденными пороками развития и наследственными болезнями;
3. Формирование умений и навыков интерпретации результатов лабораторной и инструментальной диагностики врожденной и наследственной патологии у новорожденных детей, организации и проведения профилактики при наследственных болезнях;
4. Формирование умений и навыков в области назначения лечения детям с врожденными пороками развития и наследственными болезнями, в соответствии с современными стандартами оказания медицинской помощи, с учетом индивидуального подхода к пациенту и основами доказательной медицины.

Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетика в неонатологии» относится к элективным дисциплинам вариативной части Блока Б1 учебного плана ООП ординатур - Б1.В.ДЭ.01.02

Планируемые результаты обучения по дисциплине и индикаторы достижения компетенций.

ПК-2 Проведение медицинского обследования новорожденных и недоношенных детей с целью установления диагноза.

ПК-2.1 Назначение лабораторных и инструментальных исследований новорожденным и недоношенным детям в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-2.2 Назначение консультаций врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

ПК-2.3 Формулирование диагноза с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи

В результате освоения дисциплины студент должен:

Знать:

- Методику сбора информации о состоянии здоровья, течении беременности и родов у матери ребенка, анамнезе жизни и анамнезе заболевания ребенка;
- Физиологию и патологию развития плода, тератогенные периоды;
- Этиологию и патогенез наследственной и врождённой патологии;
- Семиотику наследственной и врождённой патологии;
- Показания для направления на консультацию к генетику, проведения лабораторных и инструментальных методов диагностики при наследственной и врождённой патологии, подтверждающих цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических исследований.

Уметь:

- Составлять и анализировать родословную, интерпретировать и анализировать полученную информацию о состоянии здоровья матери ребенка, течении и исходах предыдущих

беременностей и родов, течении настоящих беременности и родов, динамике состояния ребенка после рождения;

- Проводить клинический осмотр новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
- Проводить синдромологический анализ;
- Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;
- Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
- Обосновывать и планировать объем инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;
- Интерпретировать и анализировать результаты инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
- Анализировать результаты осмотров новорожденных и недоношенных детей врачами-специалистами с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
- Интерпретировать и анализировать результаты комплексного обследования новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
- Выявлять у новорожденных и недоношенных детей клинические симптомы и синдромы, патологические состояния и заболевания (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям):
 - врожденные пороки развития органов и систем;
 - наследственные болезни, в том числе наследственные и врожденные нарушения обмена веществ;
- Применять методы дифференциальной диагностики заболеваний и патологических состояний новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
- Формулировать диагноз с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи.

Владеть:

- Навыками клинико-генеалогического анализа;
- Навыками синдромологического анализа, клинического осмотра новорожденного и недоношенного ребенка с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
- Назначением лабораторных и инструментальных исследований новорожденным и недоношенным детям с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
- Интерпретацией результатов осмотров, лабораторных (в том числе генетических) и инструментальных исследований у новорожденных и недоношенных детей с подозрением на наследственную и врожденную патологию;
- Формулированием диагноза с учетом МКБ, клинических рекомендаций (протоколов лечения) по вопросам оказания медицинской помощи.

Планируемые результаты освоения образовательной программы:

Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем и на самостоятельную работу обучающихся

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетные единицы, 72 часа.

В скобках указано количество часов в форме практической подготовки.

№	Название разделов дисциплины	Практическое занятие	Самостоятельная работа
Семестр 4		36(10)	36
1	Клиническая генетика в неонатологии	36(10)	36

Тематическое планирование курса

Темы

Клиническая генетика в неонатологии

Семестр 4

Теоретические основы клинической генетики

Практическое занятие. 2(0) ч. Этиология и патогенез наследственной патологии

Практическое занятие. 2(0) ч. Принципы пренатальной диагностики наследственных болезней.

Практическое занятие. 2(0) ч. Принципы диагностики наследственных болезней

Практическое занятие. 2(0) ч. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением

Самостоятельная работа. 8(0) ч. Работа с основной и дополнительной литературой, углубленное изучение этиологии и патогенеза наследственной патологии, принципов классификации, типов наследования и семиотики наследственных болезней, принципов пренатальной диагностики, патогенеза, клинической картины и отдаленных последствий патологии, включенной в перечень для проведения неонатального скрининга, подготовка презентаций по темам раздела для участия в семинарах и практических занятиях.

Врожденные аномалии развития

Практическое занятие. 8(4) ч. Клинические проявления действия тератогенных факторов.

Самостоятельная работа. 8(0) ч. Самостоятельная работа с литературой по эмбрио- и фетогенезу, современным принципам классификации пороков развития. Проработка конспектов лекций, подготовка презентаций для участия в работе семинаров.

Хромосомные болезни

Практическое занятие. 2(0) ч. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях.

Практическое занятие. 8(4) ч. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом, с числовыми аномалиями аутосом, со структурными перестройками хромосом.

Самостоятельная работа. 10(0) ч. Работа с литературой и международными базами данных по клиникоцитогенетической характеристике хромосомных заболеваний, принципам медико-генетического консультирования. Подготовка презентаций к клиническим разборам пациентов с хромосомными заболеваниями

Моногенные формы наследственных болезней

Практическое занятие. 2(0) ч. Наследственные болезни обмена аминокислот

Практическое занятие. 2(0) ч. Наследственные болезни обмена углеводов

Практическое занятие. 2(0) ч. Наследственные болезни обмена липидов.

Самостоятельная работа. 6(0) ч. Работа с основной и дополнительной литературой в соответствии с тематическим планом, подготовка к семинарам, подготовка реферативных сообщений о клинической картине, патогенезе, диагностике и принципах терапии основных нозологических форм моногенных болезней

Основные лабораторные методы обследования при наследственных болезнях.

Практическое занятие. 4(2) ч. Цитогенетические, биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней

Самостоятельная работа. 4(0) ч. Работа с литературой, посвященной основным лабораторным методам диагностики наследственной патологии в неонатальном периоде. Изучение нормативно-правового регулирования порядка обследования ребенка при подозрении на наследственную/врожденную, в том числе, орфанную патологию.

БРС

Семестр	Контрольные точки	Баллы

4	Зачет	
	Доклад-презентация	30
	Тест	30
	Билеты к зачету	40
Итого за семестр 4:		100

Учебно-методическое и информационное обеспечение учебного процесса

Образовательные технологии (в том числе на занятиях, проводимых в интерактивных формах).

При проведении учебных занятий необходимо обеспечить развитие у обучающихся навыков командной работы, межличностной коммуникации, принятия решений, развитие лидерских качеств на основе инновационных (интерактивных) занятий:

- групповых дискуссий, ролевых игр, тренингов, анализа ситуаций и имитационных моделей;
- Лекция-визуализация с применением презентаций (слайды, фото, рисунки, схемы, таблицы), видеоматериалов;
- Практическое занятие Клинический разбор интересных случаев и наиболее частых ошибок при постановке диагноза и при проведении лечения проводится в виде решения ситуационных задач.
- Учебный фильм по теме «ПЦР-диагностика».
- Учебный фильм по теме «Методика выделения нуклеиновых кислот с использованием набора «РЕАМИКС».

Учебно-методические материалы, в том числе методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

При изучении дисциплины (модуля) рекомендуется использовать следующий набор средств и способов обучения:

- рекомендуемую основную и дополнительную литературу;
- задания для подготовки к семинарам (практическим занятиям) – вопросы для обсуждения и др.;
- задания для текущего контроля успеваемости (задания для самостоятельной работы обучающихся);
- вопросы и задания для подготовки к промежуточной аттестации по итогам изучения дисциплины (модуля), позволяющие оценить знания, умения и уровень приобретенных компетенций.

Необходимо уделить внимание рассмотрению вопросов и заданий, включенных в оценочные

задания, при необходимости, решить аналогичные задачи с объяснением алгоритма решения. Следует обратить внимание обучающихся на то, что для успешной подготовки к текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации нужно изучить материалы основной и дополнительной литературы.

Оценочные средства

По данной дисциплине разработаны оценочные средства, критерии их оценивания, а также методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

- [ФОС Генетика в неонатологии.docx](#)

Список литературы

Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины.

Основная

1. [Клиническая генетика](#): учебник/Бочков Н.П.; Пузырев В.П., Смирнихина С.А.. —Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. —592 с.
Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>
2. [Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии](#): учебное пособие/Г. Р. Мутовин. —Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. —832 с.
Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
3. [Наследственные болезни](#): учебное пособие. —Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. —1 с.
Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>

Дополнительная

1. [Клиническая генетика и синдромология в детской хирургии](#): учебное пособие/В. Г. Солониченко. —Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011
Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/970406793V0004.html>
2. [Наследственные болезни](#): национальное руководство/под ред. Н. П. Бочкова, Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. —Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. —936 с.
Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>
3. [Генетические аортопатии и структурные аномалии сердца](#): учебное пособие. —Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. —1 с.
Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970440636.html>
4. [Аномалии развития почек и мочеточников](#): учебное пособие/С. Г. Врублевский. —Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011
Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/970406793V0031.html>
5. [Аномалии мочевого пузыря и уретры в детском возрасте](#): учебное пособие/С. Л. Коварский, Л. Б. Меновщикова. —Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011
Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/970406793V0034.html>

Перечень ресурсов информационно-коммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

1. ЭБС Издательства «Лань» <http://e.lanbook.com/>
2. ЭБС «Руконт» <http://www.rucont.ru/>
3. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru/>
4. ЭБС Издательства «ЮРАЙТ» <https://www.biblio-online.ru/>
5. ЭБС «Университетская книга онлайн» <https://biblioclub.ru/>
6. Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/>

7. Научная электронная библиотека «e-LIBRARY» - <http://elibrary.ru/defaultx.asp>
8. Универсальная база данных EastView (Ист Вью) -<https://dlib.eastview.com/>
9. Электронная библиотека Бурятского государственного университета – <http://www.library.bsu.ru/>
10. Портал электронного обучения - <http://e.bsu.ru>

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)

- Портал электронного обучения БГУ e.bsu.ru
- Система дифференцированного интернет-обучения Hecadem, Moodle.bsu.ru
- Личный кабинет преподавателя или студента БГУ <https://my.bsu.ru/>
- Федеральное интернет-тестирование: проекты «Интернет-тренажеры в сфере профессионального образования» и «Федеральный интернет-экзамен в сфере профессионального образования»
- База данных «Университет»
- Тестовый доступ: AmericanInstituteofPhysics, Znanium.com, Casc, Редакция журналов BMJ Group, БиблиоРоссика, электронная коллекция книг и журналов InformaHealtcare, Polpred, ScienceTranslationalMedicine, коллекция журналов BMG Group

Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

1 Учебная аудитория № 6234 для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточных аттестаций.

Учебная мебель:

- Стол письменный (1 шт)
- Стол ученический (5 шт)
- Стул (10 шт.)
- Доска (1 шт.)
- Кресло (1 шт)

Переносное мультимедийное оборудование

670000, Республика Бурятия, г. Улан-Удэ Ул. Октябрьская 36а,
2 этаж, помещение 10, площадь 18 м²

2 Аудитория № 6241 Кабинет для симуляционного обучения

Оборудование:

- Доска аудиторная (1 шт)
- Персональный компьютер (1 шт)
- Телевизор (1 шт)
- Манекен-симулятор новорожденного ребенка (1 шт)

Учебная мебель:

- Кресло (1 шт)
- Кушетка (1 шт)
- Стол письменный (1 шт)
- Стул с пюпитром (16 шт.)

Расходные материалы медицинского назначения.

Переносное мультимедийное оборудование

670000, Республика Бурятия, г. Улан-Удэ Ул. Октябрьская 36а
2 этаж, помещение 23, площадь 29 м²

3 Аудитория № 6127 для самостоятельной работы.

Компьютерный класс.

Оборудование:

- Доска аудиторная (1 шт)
- Персональный компьютер (1 шт)
- Монитор (10 шт)

Системный блок (10 шт)

Телевизор (1 шт).

Программное обеспечение:

LibreOffice

Windows 8.1

Учебная мебель:

Стол конференц (1 шт)

Стол

ученический (1 шт.)

Стол

компьютерный (8 шт)

Стул (30 шт.)

670000, Республика Бурятия, г. Улан-Удэ Ул. Октябрьская 36а,

2 этаж, помещение 35, площадь 39 м2

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Бурятский государственный университет имени Доржи Банзарова»

Утверждено на заседании
Ученого Совета медицинского института
«__»_____2024 г протокол № ____

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ГЕНЕТИКА В НЕОНАТОЛОГИИ

Специальность
31.08.18. Неонатология

Уровень высшего образования
Подготовка кадров высшей квалификации

Форма обучения
очная

Улан-Удэ
2024

1. Паспорт фонда оценочных средств.

№	Контролируемые разделы	Наименование компетенции	Этапы формирования	Оценочные средства
1	Врожденные аномалии развития	ПК-2	Семестр 4	Тестирование Ситуационная задача Тема для подготовки доклада-презентации Вопросы к зачету.
2	Хромосомные болезни	ПК-2	Семестр 4	
3	Моногенные формы наследственных болезней	ПК-2	Семестр 4	

2. Комплект ФОС для зачета.

2.1. Тестовые задания к зачету.

Укажите один правильный ответ.

1. Окончательный диагноз наследственного заболевания может быть поставлен:
а) врачом генетиком на основании клинической картины и генеалогического анализа;
б) только на основании молекулярно-генетического анализа;
в) лечащим врачом на основании клинической картины и результатов лабораторного и инструментального обследования;
г) после совместной консультации пациента врачом генетиком и лечащим врачом по совокупности всех результатов и даже при отсутствии выявленной мутации.

2. К частым наследственным болезням относятся заболевания, встречающиеся реже чем 1 на:
а) 50000
б) 10000
в) 1000000
г) 100000

3. Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет:
(%)
а) 5
б) 1
в) 10
г) 25

4. Период, в котором формируются грубые пороки развития, называется:
а) эмбриональным
б) фетальным
в) перинатальным
г) постнатальным

5. Аномалия развития, не нарушающая функцию органа и не требующая лечения, называется:

- a) малая аномалия развития
- b) дисплазия
- c) мальформация
- d) атрезия

6. Врождённый порок развития, неотносящийся к дефектам брюшной стенки, называется :

- a) диафрагмальная грыжа
- b) омфалоцеле
- c) гастрошизис
- d) пупочная грыжа

7. Акроцефалия и различная степень четливой синдактилии кистей и/или стоп характерна для:

- a) синдрома Апера
- b) синдрома Карпентера
- c) синдрома Пфейфера
- d) ахондроплазии

8. Аномалия хромосом, связанная с нарушением числа целого хромосомного набора, называется:

- a) полиплоидия
- b) анеуплоидия
- c) транслокация
- d) изохромосома

9. У больных с синдромом Эдвардса является кариотип:

- a) 47,XY,+18
- b) 45,X
- c) 47,XX,+13
- d) 46,XX

10. Симптомный комплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и неба, полидактилию, характерен для синдрома:

- a) Патау
- b) Дауна
- c) Эдвардса
- d) Сотоса

11. МРТ картина лисэнцефалии характерна для синдрома:

- a) Миллера-Дикера
- b) Дауна
- c) Патау
- d) Лежена

12. Сочетание аллопеции, судорог, атопического дерматита, грибковой инфекции характерно для:

- a) стрептококковой инфекции
- b) мевалоновой ацидурии
- c) недостаточности биотинидазы

- d) заболевания из группы гиперфенилаланинемий.
13. Дифференциальную диагностику аминокислотопатий и органических ацидурий следует проводить с:
- a) нарушением обмена гликозаминогликанов
 - b) нейроинфекциями
 - c) наследственными эпилепсиями
 - d) митохондриальными заболеваниями
14. Микроцефалия наиболее часто встречается при:
- a) ВН4-дефицитных гиперфенилаланинемиях, тип А и С
 - b) ФАГ-зависимой гиперфенилаланинемии
 - c) недостаточности птеринредуктазы
 - d) ВН4-дефицитных гиперфенилаланинемиях, тип В и D
15. При расчёте диетотерапии учитывается, что 1 г белка содержит примерно ___ мг фенилаланина:
- a) 25
 - b) 50
 - c) 75
 - d) 100
16. Для установления этиологии ранних эпилептических энцефалопатий необходимо назначить:
- a) хромосомный микроматричный анализ
 - b) тандемную масс-спектрометрию
 - c) стандартное цитогенетическое исследование
 - d) клиническое секвенирование экзона
17. Ребенку, родившемуся с низким весом на сроке беременности 38-40 недель, множественными стигмами дизэмбриогенеза, задержкой темпов моторного и психоречевого развития, судорогами с 4 мес жизни уточнение диагноза целесообразно начать с:
- a) анализа кариотипа
 - b) хромосомного микроматричного анализа
 - c) секвенирования экзона
 - d) секвенирования генома
18. Лабораторным методом исследования, позволяющим подтвердить диагноз синдрома Дауна, является:
- a) цитогенетический анализ
 - b) иммунологический анализ
 - c) биохимический анализ
 - d) хроматография аминокислот
19. С целью диагностики синдромов, обусловленных структурными нарушениями хромосом, наиболее целесообразно использовать:
- a) молекулярно-цитогенетические методы
 - b) стандартное цитогенетическое исследование
 - c) секвенирование по Сэнгеру
 - d) массовое параллельное секвенирование

20. При подозрении на наследственную аминокислотопатию необходимо назначить в первую очередь:

- a) тандемную масс-спектрометрию
- b) клинический биохимический анализ крови
- c) хромосомный микроматричный анализ
- d) молекулярно-генетическое исследование - секвенирование экзона

21. Скрининг новорожденных на наследственные болезни является методом:

- a) профилактики
- b) диагностики
- c) лечения
- d) мониторинга

22. При проведении скрининга доля ложноотрицательных результатов может составлять не более (%):

- a) 0
- b) 0,5
- c) 1
- d) 3

23. Программы скрининга как правило направлены на выявление:

- a) аутосомно-рецессивной патологии
- b) аутосомно-доминантной патологии
- c) сцепленной с X-хромосомой патологии
- d) митохондриальной патологии

24. Взятие крови для неонатального скрининга у недоношенных новорожденных осуществляется на ____ день жизни:

- a) 7-14
- b) 21-28
- c) 3-5
- d) 15-20

25. При массовом аудиологическом скрининге необходимо исследовать:

- a) оба уха на фоне полного покоя ребёнка
- b) одно ухо на фоне полного покоя ребёнка
- c) оба уха при плаче ребёнка
- d) одно ухо при плаче ребёнка

Ответы на тесты

1	B	16	D
2	A	17	E
3	C	18	C
4	A	19	A
5	D	20	C
6	D	21	B
7	A	22	D

8	В	23	Е
9	С	24	А
10	С	25	А
11	Д		
12	В		
13	А		
14	А		
15	А		

Оценка тестирования:

22-25 баллов – отлично;

18-21 баллов – хорошо;

14-17 баллов – удовлетворительно;

Менее 14 баллов – неудовлетворительно.

2.2. Темы для подготовки доклада-презентации.

1. Синдром Ди Джорджи: этиология, патогенез, клинические характеристики, критерии диагностики и дифференциальная диагностика, диспансерное наблюдение.
2. Синдром Беквита-Видемана: этиология, патогенез, клинические характеристики, дифференциальная диагностика, диспансерное наблюдение.
3. Наследственные нарушения слуха: классификация и клинико-генетические характеристики.
4. Наследственная патология гепатобилиарной системы у детей.
5. Аминоацидопатии: этиопатогенез, клиническая картина, диагностика, профилактика и лечение.
6. История развития программ неонатального скрининга (на ФКУ, гипотиреоз, муковисцидоз).
7. Перспективы развития программ неонатального скрининга в России и мире

2.3. Ситуационные задачи.

Задача 1.

У резус-положительной матери с группой крови 0 (I) родился мальчик резус-положительный с группой крови А (II) от 6 беременности, протекавшей без особенностей.

Роды в срок, продолжительность 15 ч. Отхождение околоплодных вод за 2 часа до родов. Ребенок родился с оценкой по шкале Апгар 7/8 баллов, массой 3000 г, длиной 50 см.

В середине вторых суток жизни появилось неинтенсивное окрашивание кожи в желтый цвет. На 4-й день желтуха усилилась, ребенок стал вялым, заметно снизился сосательный рефлекс, тонус мышц, сухожильные рефлексы.

Уровень билирубина — 300 мкмоль/л, реакция непрямая. Эритроциты — $4,3 \times 10^{12}$ /л, гемоглобин — 130 г/л, цв. пок. — 0,9. Ретикулоциты — 10%, лейкоциты — 18×10^9 /л, э — 2%, ю — 1%, п — 4%, с — 43%, л — 40%, м — 10%, СОЭ — 12 мм/час.

ЗАДАНИЕ

1. Ваш диагноз.
2. Какие дополнительные исследования необходимо провести для уточнения диагноза?
3. Перечислите заболевания, с которыми необходимо провести дифференциальный диагноз.
4. Назначьте лечение.

Задача 2.

Мальчик родился от IV беременности, протекавшей с гестозом первой половины, 2-х родов, в срок, с оценкой по шкале Апгар 7/8 баллов, массой 3000 г, длиной 50 см, у матери резус-отрицательная кровь А (II) группы. От первых родов ребенок здоров, вторая и третья беременности закончились медицинским абортom.

Через 12 часов состояние ребенка тяжелое: желтушное окрашивание кожи, склер, вялость, срыгивания, снижение физиологических рефлексов и мышечного тонуса, приглушенные тоны сердца. Печень выступает из-под края реберной дуги на 4 см, селезенка — на 2 см, моча темного цвета.

Кровь ребенка резус-положительная, группа А (II).

Анализ крови: эритроциты — 4×10^9 /л, Нв — 140 г/л, ретикулоциты — 10%, цв. пок. — 1,0, лейкоциты — 26×10^9 /л, э — 0%, 6–0%, м — 1%, п — 14%, с — 50%, л — 25%, м — 8%, СОЭ — 12 мм/ч. Уровень непрямого билирубина — 310 мкмоль/л, общий билирубин — 330 мкмоль/л.

ЗАДАНИЕ

1. Ваш диагноз.
2. Какие дополнительные исследования необходимо провести для уточнения диагноза?
3. Перечислите заболевания, с которыми необходимо провести дифференциальный диагноз?
4. Назначьте лечение.

Задача 3.

Ребенок К., 5 дней, переведен в отделение патологии новорожденных из роддома с жалобами матери на желтушность кожи, снижение аппетита, отсутствие прибавки массы. Из анамнеза известно, что на 3-й день жизни у ребенка появилась желтушность кожных покровов, что было расценено как физиологическая желтуха. В последующие дни стал вяло сосать, в массе не прибавил, желтушность кожи выросла. Родился от первой беременности. На 3-м месяце беременности мать перенесла острый бронхит. Масса при рождении 3200 г, длина тела 52 см. закричал сразу после рождения. Оценка по шкале Апгар — 7/8 баллов. К груди приложен через 2 часа. Пуповинный остаток в скобке, физиологическая потеря массы составила 10%.

При поступлении состояние тяжелое, вялый, высасывает по 30–40 мл грудного молока. Правильное телосложение. Масса 2900 г. Пуповинный остаток в скобке. Над

легкими перкуторный легочный звук, аускультативно пуэрильное дыхание. Границы сердца соответствуют возрастным, тоны сердца приглушены, ритмичные. Печень плотная, пальпируется на 4 см ниже реберной дуги, селезенка — на 2 см, стул обесцвечен, моча темного цвета. Рефлексы периода новорожденности сохранены. Очаговой неврологической симптоматики не выявлено.

Дополнительные данные обследования: эритроциты — $5,4 \times 10^{12}/л$, Нв — 161 г/л, СОЭ — 4 мм/ч. Общий билирубин — 171,04 мкмоль/л, прямой — 121,02 мкмоль/л, непрямой — 50,02 мкмоль/л, АСаТ — 2,0 ммоль/л, АЛаТ — 3,5 ммоль/л, реакция на желчные пигменты в моче положительная. В кале стеркобилин не обнаружен.

ЗАДАНИЕ

1. Сформулируйте клинический диагноз.
2. Перечислите основные клинические симптомы, подтверждающие установленный вами диагноз.
3. Перечислите основные лабораторные показатели, подтверждающие указанный диагноз.
4. Назначьте лечение.

Задача № 4

Новорожденный мальчик 1-х суток жизни от женщины 31 года, с неосложненным соматическим анамнезом, от I беременности, протекавшей с тяжелым гестозом в III триместре, преждевременных родов на 34 неделе гестации в головном предлежании путем операции кесарева сечения в связи с нарастанием гестоза у женщины (рост АД и нарастания протеинурии).

Масса тела при рождении 1970 г, рост 43 см. Оценка по шкале Апгар 6/7 баллов.

Ребенку была произведена санация верхних дыхательных путей и дополнительная оксигенация через маску.

При осмотре — спонтанная двигательная активность снижена, мышечная гипотония, рефлексы новорожденных угнетены; кожные покровы бледно-розовые с мраморным рисунком; дыхание самостоятельное с выраженным втяжением межреберий, западением нижней трети грудины и надключичных ямок, экспираторные шумы, частота дыхания до 70 в 1 минуту (8 баллов по шкале Сильвермана). При аускультации легких дыхание проводится во все отделы, равномерно ослаблено, с обеих сторон выслушивается множественные крепитирующие хрипы. Сердечные тоны приглушены, тахикардия до 170 в 1 минуту, патологические шумы не выслушиваются.

Живот доступен глубокой пальпации, подвздут, нижний край печени эластичный, выступает на 1 см из-под края реберной дуги, селезенка не пальпируется. Мочеиспускания и самостоятельного стула не было.

КОС рН 7,25; pCO_2 65 мм РТ.ст. pO_2 35 мм РТ.ст; ВЕ -3,0 ммоль/литр

Задание.

1. Интерпретируйте данные КОС.
2. Поставьте предварительный диагноз.
3. Составьте план респираторной поддержки.
4. Необходимо ли проведение сурфактант-заместительной терапии

Задача 5.

Девочка 3 суток жизни поступила в отделение реанимации новорожденных на ИВЛ. Из анамнеза известно, что ребенок от женщины 22 лет, с хроническим пиелонефритом, сальпингоофоритом, от 3 беременности (первые две закончились медицинским абортom). Настоящая беременность протекала на фоне угрозы прерывания на протяжении всей беременности, обострения хронического пиелонефрита на 29 неделе

беременности, ОРВИ с фебрильной лихорадкой за 1 неделю до родов. От 1 преждевременных самопроизвольных родов в головном предлежании на 32 неделе беременности.

Масса тела при рождении 1750 г, рост 41 см. Оценка по шкале Апгар 6/7 баллов. Безводный промежуток 13,5 часов. Околоплодные воды прозрачные.

В первые сутки жизни отмечалось прогрессирующее нарастание дыхательной недостаточности, отмечались синдром угнетения безусловно-рефлекторной деятельности из астойное отделяемое по желудочному зонду.

При осмотре ребенок в сознании. Поза полужимная. Мышечная гипотония, гипорефлексия. Кожные покровы субиктеричные. Дыхание аппаратное, частота принудительных вдохов 40 в минуту, содержание кислорода во вдыхаемом воздухе 35%. Перкуторно отмечается укорочение перкуторного звука над нижней долей правого легкого. Аускультативно дыхание в нижней доле правого легкого ослаблено, выслушиваются единичные крепитирующие хрипы. Сердечные тоны приглушенные, ЧСС 158 в 1 минуту. Живот вздут, при пальпации мягкий, безболезненный, печень выступает на 2,5 см из-под реберной дуги по среднеключичной линии, пальпируется край селезенки. Стул меконияльного характера. Диурез 3 мл/кг/час.

В клиническом анализе крови на 1 сутки жизни: гемоглобин 190 г/л, эритроциты $5,6 \times 10^{12}/л$, лейкоциты $23 \times 10^9/л$, палочкоядерные нейтрофилы 12%, сегментоядерные нейтрофилы 62%, лимфоциты 16%, эозинофилы 2%, моноциты 8%, тромбоциты $160 \times 10^9/л$, СОЭ 3 мм/час.

Рентгенологические данные в возрасте 16 часов жизни: на фоне усиления бронхо-сосудистого рисунка выявляются сливные инфильтративные тени в нижней доле правого легкого.

ЗАДАНИЕ

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Назначьте необходимый объем лабораторного и инструментального исследования.
3. Составьте план респираторной поддержки, обоснуйте параметры вентиляции.

Задача 6.

Недоношенный ребенок 34 недель гестации поступил в отд. 2-го этапа выхаживания на 10 сутки жизни из ОИТ с дз: внутриутробная пневмония, состояние после ИВЛ, гипоксически-геморрагическое поражение ЦНС, конъюгационная гипербилирубинемия, ранняя анемия недоношенных, недоношенность 32 недели, ЗВУР 3 ст. Ребенок от женщины 30 лет с первичным бесплодием, 1 беременности в результате ЭКО, от 1-ых оперативных родов путем кесарева сечения в связи с прогрессирующей внутриутробной гипоксией плода. При рождении: оценка по шкале Апгар 3/5 баллов, масса тела 910 грамм, состояние тяжелое, за счет нарастания дыхательной недостаточности. Проводилась ИВЛ в родзале. В связи с тяжелым течением РДСН, на ИВЛ ребенок находился в течение 9 дней. Получил лечение: ампициллин, гентамицин, клафоран, амикацин, дицинон, дифлюкан, инфузионная терапия; в возрасте 8 дней жизни - переливание эритроцитарной массы в связи с резким снижением гемоглобина до 90 г/л и падением гематокрита $<0,3$ г/л. Состояние при поступлении на 2 этап выхаживания тяжелое за счет умеренно выраженных симптомов ОДН 1, синдрома угнетения ЦНС, конъюгационной гипербилирубинемии, недоношенности.

На осмотр реагирует незначительным нарастанием активности, глаза не открывает, крик тихий, самостоятельно не сосет, срыгивает, тепло удерживает плохо. Кожа иктерична до 2 ст. на бледно-розовом фоне. Отмечается цианоз носогубного треугольника, нарастающий при физической нагрузке, сероватая окраска кожных покровов. Мышечный тонус и двигательная активность снижены, вызываемые рефлексы орального автоматизма

быстро истощаются. Зонасухожильных рефлексов уменьшена, большой родничок не напряжен. Дыхание с западениеммечевидного отростка и втяжением межреберных промежутков, при аускультации ослаблено,проводится во все отделы. Тоны сердца приглушены, во 2 и 3 точках ауск. Выслушиваетсягрубый систолич. шум, проводящийся на спину. Живот мягкий, печень выступает из-под краяреберной дуги на 3 см, селезенка на 0,5 см. Мочится, стул желто/зеленый, кашицеобразный.

В клин.анализе крови на 10 сутки жизни гемоглобин 120 г/л, лейкоц 17,6 x10³/мл, палочки 9%,сегменты 48%, лимфоциты 31%, эозинофилы 1 %, моноциты 11%, СОЭ 5 мм/ч.

В б/х крови белок 45г/л, альбумин 29г/л, билирубин общий 157 мкмоль/л, непрямой 112мкмоль/л, мочевины 4 ммоль/л.

На рентгенограмме грудной клетки снижение воздушности легочной ткани, усиление легочногорисунка, очаговые инфильтративные тени определяются в нижних долях легких.

На НСГ отмечаются признаки морфо-функциональной незрелости. Повышение эхогенности вобласти таламо-каудальной вырезки слева, повышение эхогенностиперивентрикулярныхобластей, расширение левого желудочка до 6 мм, правого до7 мм, в полости боковыхжелудочков определяются участки повышенной эхогенности размером 0,1x0,1 см.

ЗАДАНИЕ

1. Сформулируйте клинический диагноз.
2. Правильно ли проведена антибактериальная терапия, обоснуйте.
3. Сформулируйте лист назначений

Задача 7.

Мальчик 3 суток жизни, от женщины 36 лет, соматически здоровой, носителя ВПГ-2, от4 беременности (1 – срочные роды, девочка 3200 г, здорова, 2 - м/а, 3 – самопроизвольныйвыкидыш на сроке 12 недель), протекавшей без осложнений (со слов матери, так как на учете впериод беременности она не состояла). Роды на сроке 36 недель, самопроизвольные, в головномпредлежании. Многоводие. Плацента с участками кальцинатов.

Масса тела при рождении 2120г, рост 43,5 см. Оценка по шкале Апгар 5/7 баллов.

Состояние после рождения тяжелое за счет синдрома угнетения ЦНС. Желтуха с первыхсуток жизни. Печень + 3,0 из-под края реберной дуги, селезенка +0,7 см из-под края ребернойдуги. Однократно в 1 сутки жизни эпизод атипичных судорог, купировавшийся самостоятельно.

В динамике отмечалось незначительная положительная динамика. Весовая кривая монотонная.

На 2 сутки жизни появился подъем температуры до 37,9°С, расхождение черепных швов до 0,3мм. Усугубилась мышечная гипотония и гипорефлексия, появились срыгивания, симптом«Грефе». На 3 сутки жизни развился приступ генерализованныхклонико-тонических судорог,появилась кровоточивость из мест инъекций.

Анализ спинномозговой жидкости на 3 сутки жизни: слегка мутноватая, сахар 2,4 ммоль/л,белок 1,8 г/л, цитоз 300 (75% лимфоцитов).

ЗАДАНИЕ

1. Обоснуйте внутригоспитальную маршрутизацию у новорожденных с судорожным синдромом.
2. Назначьте необходимый объем лабораторного и инструментального обследования.
3. Поставьте предварительный диагноз.

4. Сформулируйте основные лечебные мероприятия.

Задача 8.

Недоношенная девочка 3 суток жизни, от женщины 24 лет, соматически здоровой, от 3 беременности (1 – мертворождение на сроке 26 недель, 2 – замершая беременность на сроке 11 недель), протекавшей с моноклеозоподобным заболеванием во 2 триместре. В 20 недель положительная ПЦР к вирусу ЦМВИ, АТ к нему не было, в 24 недели – низкоавидные IgG в титре 1:40. Роды на сроке 35 недель гестации, самопроизвольные, в головном предлежании. Многоводие.

Масса тела при рождении 2030 г, рост 44,5 см. Оценка по шкале Апгар 6/7 баллов.

Состояние после рождения тяжелое за счет угнетения нервно-рефлекторной деятельности, мышечной гипотонии. На коже туловища и конечностей экхимозы. С первых суток жизни отмечалась гепатоспленомегалия, желтуха, петехиальная сыпь. На 3 сутки жизни у ребенка развился приступ фокальных судорог.

В клиническом анализе крови: гемоглобин-160 г/л, эритроциты- $4,6 \times 10^{12}/л$, лейкоциты- $18 \times 10^9/л$, сегментоядерные нейтрофилы-27%, палочкоядерные нейтрофилы-5%, лимфоциты-56%, эозинофилы-3%, моноциты -9%, тромбоциты - $120 \times 10^9/л$. СОЭ 4 мм/час.

ЗАДАНИЕ.

1. Обоснуйте внутригоспитальную маршрутизацию у новорожденных с судорожным синдромом.
2. Назначьте необходимый объем лабораторного и инструментального обследования.
3. Поставьте предварительный диагноз.
4. Сформулируйте основные лечебные мероприятия.

Задача 9.

Ребенок 1 суток жизни, от женщины 33 лет, страдающей ожирением, от 2 беременности (1 закончилась срочными родами, мальчик 4100 г), протекавшей с проявлениями гестационного сахарного диабета, по поводу которого мать получала инсулинотерапию, однако, диету она несоблюдала, инъекции делала не регулярно, уровень глюкозы не мониторировала, так как не считала себя больной. От 2 преждевременных самопроизвольных родов на сроке 36 недель гестации в головном предлежании. Гиперплазия плаценты.

Масса тела при рождении 3800 г, рост 50 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов.

При рождении состояние средней тяжести за счет синдрома угнетения ЦНС. Лицо лунообразное, короткая шея, кожа чистая, лануго. Подкожно-жировой слой развит избыточно, распределен с преобладанием в верхней части тела. Дыхание ослабленное, хрипов нет. Границы сердца расширены вправо на 0,5 см, тоны приглушены, шумы не выслушиваются. Живот мягкий, безболезненный. Печень выступает из-под края реберной дуги на 3 см. Через 1 час после рождения стал еще более вялым, развилась мышечная гипотония, гипорефлексия.

В клиническом анализе крови на 1 сутки жизни: Hb 235 г/л, Эр $6,3 \times 10^{12}/л$, лейкоциты $13,4 \times 10^9/л$, сегментоядерные нейтрофилы 61%, палочкоядерные нейтрофилы 3%, лимфоциты 28%, эозинофилы 2%, моноциты 6%, тромбоциты $190 \times 10^9/л$, СОЭ 3 мм/час.

В биохимическом анализе крови в 1 час жизни: общий белок 47 г/л, альбумин 29 г/л, СРБ 6 мг/л, креатинин 80 мкмоль/л, мочевины 4,9 мкмоль/л, глюкоза 0,7 ммоль/л, АСТ 16 Е/л, АЛТ 21 Е/л, билирубин общий 26 мкмоль/л, прямой 2,7 мкмоль/л, Na 135 ммоль/л, K 6,2 ммоль/л, кальций ионизированный 0,9 ммоль/л.

ЗАДАНИЕ

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Назначьте необходимое лабораторное и инструментальное исследование.
3. Сформулируйте основные лечебные мероприятия.

Задача 10.

Мальчик 4 дней жизни находится в отделении патологии новорожденных. Из анамнеза известно, что ребенок от первой беременности, протекавшей с изменениями в анализах мочи (лейкоцитурия, умеренная протеинурия) во второй половине беременности, лечения не проводилось. Роды срочные с длительными безводным промежутком 18 часов. Закричал после проведения реанимационных мероприятий. Оценка по шкалы Апгар 5/6 баллов.

Масса тела при рождении 2800 г, длина 50 см, окружность головы – 36 см, грудной клетки – 36 см. К груди не прикладывался, проводилась оксигенотерапия. С первых суток отмечалась вялость, срыгивание околоплодными водами, сосал вяло, тремор конечностей, навязчивые движения языка, гипорефлексия, гипотония. На 2й день жизни отмечался подъем температуры до 39 °С, возбужден, срыгивание фонтаном.

Состояние тяжелое, температура 39,0 °С, крик мозговой, положительный симптом Лессажа. Кожные покровы с сероватым оттенком, в легких ослабленное, хрипов нет. ЧСС – 160 в 1 мин, живот умеренно вздут, печень выступает из-под края реберной дуги на 2 см, селезенка у края реберной дуги. Стул желтого цвета, с неперевааренными комочками и прожилками слизи.

Исследования спинномозговой жидкости: белок – 2,5 г/л, реакция Панди +++, цитоз 1300 в 3мкл: нейтрофилы – 70%, лимфоциты – 30%.

Бактериологическое исследование материалы в работе.

ЗАДАНИЕ.

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Назначьте необходимое лабораторное и инструментальное исследование.
3. Сформулируйте основные лечебные мероприятия.

Задача 11

Ребенок 3 суток жизни, от женщины 18 лет, страдающей хроническим тонзиллитом, от 1 беременности. За период беременности имели место повторные обострения хронического тонзиллита, протекавшие с подъемом температуры выше 38 °С. Последнее обострение эпизодом лихорадки за 7 дней до родов. Роды на 36 неделе, в головном предлежании. 1 период - 10 часов, 2 – 30 мин, безводный промежуток 15 часов. Воды мутные, с запахом, оболочек тусклые.

Масса тела при рождении 2500 г, рост 45 см. Оценка по шкале Апгар 5/7 баллов.

Состояние после рождения тяжелое за счет выраженных симптомов угнетения ЦНС и дыхательной недостаточности. На осмотр реагирует вяло, стонущее дыхание. Безусловные рефлексы новорожденного угнетены. Выраженная мышечная гипотония.

На первые сутки жизни отмечен однократный подъем температуры до 38,3 °С. На вторые сутки жизни появились срыгивания «кофейной гущей» и кровоточивость из мест инъекций. На 3 сутки отмечалась гипотермия до 35,5 °С. Кожные покровы субиктеричные, на сероватом фоне, акроцианоз, мраморность, пастозность мягких тканей лица, поясницы, голеней, мелкоочечные петехиальные кровоизлияния на коже живота. Частота дыхания до 60', аускультативно – ослаблено, множественные крепитирующие хрипы по задней поверхности легких. Сердечные тоны приглушенные, ЧСС до 180'. Живот вздут, при пальпации мягкий, безболезненный, печень выступает на 3,5 см из-под реберной дуги по среднеключичной линии, селезенка – на 1 см. Пупочная ранка под корочкой, края не

гиперемированы, не отечны. Стул непереваренный со слизью. Правая подключичная вена катетеризована, статус локализ без патологических изменений. Диурез 0,8 мл/кг/час.

В клиническом анализе крови на 3 сутки жизни: гемоглобин 170 г/л, эритроциты $4,9 \times 10^{12}$ /л, лейкоциты $6,5 \times 10^9$ /л, палочкоядерные нейтрофилы 18%, сегментоядерные нейтрофилы 56%, лимфоциты 20%, эозинофилы 0%, моноциты 6%, тромбоциты 60×10^9 /л, СОЭ 2 мм/час.

В биохимическом анализе крови на 3 сутки жизни: общий белок 39 г/л, альбумин 27 г/л, СРБ 90 мг/л, креатинин 140 мкмоль/л, мочевины 9,8 мкмоль/л, глюкоза 8,6 мкмоль/л, АСТ 44 Е/л, АЛТ 48 Е/л, билирубин общий 156 мкмоль/л, прямой 7,7 мкмоль/л, Na 135 мкмоль/л, К 7,2 мкмоль/л, прокальцитонин 19 нг/мл.

Рентгенограмма: усиление бронхо-сосудистого рисунка, очагово-инфильтративные тени в нижних долях обоих легких.

ЗАДАНИЕ.

1. Сформулируйте варианты для дифференциального диагноза.
2. Назначьте план обследования.
3. Обоснуйте основные лечебные мероприятия.

Задача 12.

Ребенок 10 суток жизни, от женщины 23 лет, страдающей хроническим пиелонефритом, вазомоторным ринитом, от 1 беременности, протекавшей с обострением вазомоторного ринита в 1 триместре и пиелонефрита в 3, осложнившейся нефропатией в 3 триместре (отеки). Роды преждевременные на 32 неделе беременности, самопроизвольные, в тазовом предлежании. Гипоплазия плаценты. Масса тела при рождении 1730 г, рост 41 см. Оценка по шкале Апгар 4/6 баллов.

Состояние после рождения тяжелое за счет дыхательной недостаточности и неврологической симптоматики. Интубирован в родильном зале, начата ИВЛ. Катетеризована пупочная вена, проводилась инфузионная и антибактериальная терапия. На фоне проводимой терапии состояние с улучшением, на 4 сутки жизни ребенок экстубирован и переведен на назальный СРАР, на 5 оксигенировался в кислородной палатке, дыхательная недостаточность не нарастала.

На 6 сутки жизни осмотре состояние тяжелое, оксигенируется через кислородную маску. Дыхание пуэрильное, ЧД 46 в минуту, проводится во все отделы, хрипы не выслушиваются. Тоны сердца слегка приглушены, ЧСС 168 в минуту, шумы не выслушиваются. Живот мягкий, печень + 3 см, селезенка +0,5 см. Пупочная ранка со скудным серозно-гнойным отделяемым, вокруг небольшой гиперемированный валик. На 7 сутки жизни появилось обильное гноем отделяемое из пупочной ранки, увеличилась зона гиперемии и отека вокруг.

На 9 сутки жизни состояние ухудшилось: температура 35,7, нарастающая гепатоспленомегалия и кровоточивость из мест инъекций и пупочной ранки.

В клиническом анализе крови: гемоглобин 112 г/л, эритроциты $5,3 \times 10^{12}$ /л, лейкоциты $4,2 \times 10^9$ /л, сегментоядерные нейтрофилы 52%, палочкоядерные нейтрофилы 8%, миелоциты 4%, лимфоциты 26%, эозинофилы 0%, моноциты 10%, тромбоциты 80×10^9 /л, СОЭ 2 мм/час.

В биохимическом анализе крови на 10 сутки жизни - общий белок 41 г/л, альбумин 30 г/л, креатинин 70 мкмоль/л, мочевины 6,8 мкмоль/л, СРБ 60 мг/л, глюкоза 12,3 мкмоль/л, ГГТ 150 Е/л, ЩФ 120 Е/л, билирубин общий 78 мкмоль/л, прямой - 9 мкмоль/л, АСТ 42 Е/л, АЛТ 37 Е/л, Na 134 мкмоль/л, К 6,6 мкмоль/л, прокальцитонин 34 нг/мл.

Из крови и отделяемого пупочной ранки высеялся *Энтерококк* фагис, чувствительный к ванкомицину.

ЗАДАНИЕ.

1. Сформулируйте основной клинический диагноз.
2. Назначьте план обследования.
3. Обоснуйте лечебные мероприятия.
4. Назначьте антибактериальную терапию.

Задача 13.

Девочка И. родилась на 32 неделе гестации с массой 970 грамм, оценка по Апгар 4/6 баллов, окружность головы 32, груди – 30 см.. При рождении состояние тяжелое за счет симптомов дыхательной недостаточности и выраженного синдрома угнетения ЦНС, в связи с чем ребенок поступил в отделение реанимации. Потребность в ИВЛ сохранялась в течение 9 суток жизни, на 2 сутки жизни отмечались однократные тонические судороги. На 11 сутки жизни с диагнозом СДР 1 типа, внутриутробная пневмония, гипоксическо-ишемическое поражение ЦНС, недоношенность, задержка внутриутробного развития 2 степени ребенок переведен в отделение второго этапа выхаживания. На фоне проводимого лечения (антибактериальная и дезинтоксикационная терапия, коррекция метаболических и электролитных нарушений, иммунокорректоры, глюкокортикоиды (5 дней), пробиотики, противогрибковые препараты (пимафуцин), посиндромная терапия) состояние ребенка улучшилось. Прибавка в весе составила 140 грамм за месяц. Симптомы интоксикации, дыхательной недостаточности не отмечались, в анализах крови воспалительных изменений не было, в связи с чем в возрасте 1 месяца и 5 дней была отменена антибактериальная терапия. Через 7 дней после отмены антибиотиков отмечалось ухудшение состояния: плохая прибавка массы тела, появление оперкулярных пароксизмов (однообразные сосательные движения, высовывание языка). При осмотре: состояние тяжелое, кормится через зонд, срыгивает. Вес 1100 грамм, окружность головы 38 см, груди – 31 см. Кожа бледная с мраморным рисунком, папулезная сыпь на эритематозном фоне на ягодицах. Дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, хрипы неausкультурируются. ЧД 42 в минуту. Тоны сердца ясные, ритмичные. ЧСС 130 в минуту. Живот мягкий, подвздут, печень +3 см, селезенка +1 см из-под края реберной дуги. Стул желтый, кашицеобразный 2 раза в день, диурез не изменен.

Общий анализ крови: Нв 112 г/л, эритроциты $3,5 \times 10^{12}$ /л, Ц.п – 0,89, Лейк $10,3 \times 10^9$ /л, п/я 2%, с/я 33%, э-3%, л-52%, м 10%, СОЭ 5 мм/час.

Общий анализ мочи: прозрачность мутная, лейкоциты 10-12 в п/з, белок-следы, глюкоза отсутствует, мицелии грибов рода candida.

Ликвор: мутный, опалесцирующий, цитоз 400/3, нейтрофилы-16%, лимфоциты-62%, моноциты 22%, белок 2,08 г/л.

Посев ликвора на стандартные питательные среды: стерильный.

ЗАДАНИЕ.

1. Сформулируйте основной клинический диагноз.
2. Назначьте план обследования.
3. Обоснуйте лечебные мероприятия.
4. Какое этиотропное лечение требуется.

Задача 14.

Ребенок 8 суток жизни, поступил в отделение патологии новорожденных из родильного дома с диагнозом: перинатальное поражение центральной нервной системы, гнойный омфалит, недоношенность. Ребенок от 3 бер, протекавшей с нефропатией в 3 триместре, кольпитом. 1я бер-сть - срочные роды, 2я – самопроизвольный выкидыш. Роды вторые, преждевременные на 36 неделе гестации путем кесарева сечения, в связи с первичной слабостью родовой деятельности. Безводный промежуток составил 11 часов.

Масса тела при рождении 2550, длина тела 46 см. Оценка по Апгар 6/7 баллов. К груди приложен на 4 день, сосал вяло. Первоначальная потеря массы составила 260 грамм, далее весовая кривая была плоской. Пуповинный остаток удален на 2 день, пупочная ранка мокла, на 7 день появилось гнойное отделяемое, в связи с чем ребенок был переведен на второй этап выхаживания.

При поступлении состояние крайней тяжести, крик резкий, болезненный. Двигательная активность резко снижена, не сосет самостоятельно. Отмечается выраженное угнетение безусловно-рефлекторной деятельности, крупно-размашистый тремор, не исчезающий при тактильной стимуляции, некоторое повышение тонуса затылочных мышц. Симптом Лессаж отрицательный. Большой родничок напряжен, 3,0х3,0. При кормлении через зонд обильно срыгивает. Температура 38,6°C. Кожные покровы бледные с сероватым оттенком, акроцианоз, периоральный цианоз, петехиальные кровоизлияния в области предплечий, внутренней поверхности бедер, по «границе памперса». Края пупочной ранки отечны, гиперемизированы, из ранки скудное гнойное отделяемое, кровоточит. Подкожно-жировой слой развит слабо, на ногах и передней брюшной стенке явления склеремы. Дыхание с участием вспомогательной мускулатуры, длительные эпизоды апноэ более 15 секунд. Аускультативно дыхание ослаблено, хрипы не аускультуются. Тоны сердца приглушены, частота сердечных сокращений 176 в минуту. Живот умеренно вздут, печень выступает из-под края реберной дуги на 4 см, селезенка на 1 см, плотно-эластической консистенции. Стул непереваренный, с примесью слизи. Мочится редко.

В общем анализе крови: Нв 140 г/л, Эр – 3,8х10¹², Ц.п. – 0,9, тромбоциты – 60х10⁹/л, лейкоциты 5,1х10⁹/л, миелоциты 4%, метамиелоциты 18%, п/я нейтрофилы 21%, с/я нейтрофилы 20%, лимфоциты 18%, моноциты 19%, СОЭ 6 мм/час.

Исследование спинномозговой жидкости: прозрачность – мутная, белок – 3,5 г/л, цитоз 4980 в мкл, нейтрофилы 79%, лимфоциты 18%, макрофаги 3%, глюкоза 1,8 ммоль/л.
ЗАДАНИЕ.

1. Сформулируйте основной клинический диагноз.
2. Назначьте план обследования.
3. Обоснуйте лечебные мероприятия.
4. Назначьте антибактериальную терапию.

Задача 15.

Ребенок 35 суток жизни, от женщины 17 лет, имеющей дефицит массы тела, курящей, от 1 беременности, протекавшей с анемией (гемоглобин 100 г/л) во II триместре. От 2-х преждевременных самопроизвольных родов на 33 неделе беременности, в головном предлежании. Масса тела при рождении 1850 г, рост 41 см. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов.

При рождении состояние средней тяжести за счет дыхательной недостаточности. Ребенок с первого часа жизни находился на СРАР по поводу РДС. Получал лечение: инфузионную и антибактериальную терапию. РДС купировался к 7 дню жизни, и ребенок переведен на II этап выхаживания. В возрасте 22 суток жизни развилась анемия, по поводу которой ребенок получал курс железа, витамина Е и фолиевой кислоты, однако без особого эффекта.

В клиническом анализе крови на 35 сутки жизни: Нв 89 г/л, Эр 3,19х10¹²/л, ретикулоциты 2%, Нт 30, лейкоциты 9,6х10⁹/л, сегментоядерные нейтрофилы 32%, палочкоядерные нейтрофилы 1%, лимфоциты 55%, эозинофилы 5%, моноциты 7%, тромбоциты 260х10⁹/л, СОЭ 5 мм/час.

ЗАДАНИЕ.

1. Сформулируйте клинический диагноз.
2. Назначьте план обследования.
3. Сформулируйте основные лечебные мероприятия.

Критерии оценивания:

- степень полноты, точности, самостоятельности ответов на вопросы и задания из экзаменационного билета;
- качество изложения программного материала при ответе на основные и дополнительные вопросы экзаменатора;
- степень владения навыками и приемами решения практических задач;
- способность увязывать теорию с практикой;
- использование в ответе материала разнообразных литературных источников

Окончательная оценка составляет средний балл из суммированных ответов на 2 вопроса.

Шкала оценивания:

Баллы для учета в рейтинге (оценка ответа на экзамене)	Степень удовлетворения критериям
15 -20 баллов «отлично»	Ординатор исчерпывающим образом ответил на вопросы экзаменационного билета. Задача решена правильно, ординатор способен обосновать выбранный способ и пояснить ход решения задачи. При ответе ординатор излагает материал последовательно, четко и логически стройно, способен аргументировать свои утверждения и выводы, привести практические примеры, использует материал разнообразных литературных источников
10 -14 баллов «хорошо»	При ответе на вопросы экзаменационного билета ординатором допущены одна-две неточности или несущественные ошибки. Задача решена правильно или ее решение содержало несущественную ошибку, исправленную при наводящем вопросе экзаменатора. При ответе ординатор излагает материал последовательно, четко и логически стройно, способен аргументировать свои утверждения и выводы, привести практические примеры.
5 - 9баллов «удовлетворительно»	При ответе на вопросы экзаменационного билета ординатором допущены одна-две существенные ошибки, которые студент исправил при наводящих вопросах экзаменатора. Ответы содержат существенную ошибку, исправленную при наводящем вопросе экзаменатора. Ординатор допускает нарушение логики изложения материала, путается в терминах, демонстрирует слабую способность аргументировать свои утверждения и выводы, привести практические примеры.
2 - 4 балла «неудовлетворительно»	При ответе обнаружено непонимание ординатором основного содержания учебного материала или допущены существенные ошибки, которые ординатор не смог исправить при наводящих вопросах экзаменатора.

2.4. Вопросы к зачету

1. Этиология, частота и распространённость наследственной патологии в мире и России.
2. Классификация врождённой и наследственной патологии. База данных наследственной патологии OMIM.
3. Причины клинического полиморфизма и генетической гетерогенности наследственных болезней.
4. Классификация врождённых аномалий и пороков развития.
5. Мониторинг врождённых пороков развития. Принципы кодирования врождённых аномалий и пороков развития.
6. Синдромологический анализ в диагностике наследственной патологии, принципы дифференциальной диагностики.
7. Классификация хромосомной патологии.
8. Этиология и патогенез хромосомной патологии.
9. Основные характеристики патологии аутосом, характеристика наиболее частых хромосомных синдромов.
10. Основные характеристики патологии половых хромосом, характеристика наиболее частых хромосомных синдромов с нарушением набора половых хромосом.
11. Основные характеристики микроцитогенетических синдромов на примерах (Синдром Ди Джорджи, синдром Беквита-Видемана, синдром Вильямса и др.).
12. Наследственные болезни обмена: этиология, патогенез, диагностика, лечение и профилактика.
13. Гиперфенилаланинемия: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
14. Органические ацидурии: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
15. Митохондриальные болезни: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
16. Болезни клеточных органелл (пероксисомные болезни).
17. Нарушения обмена углеводов. Галактоземия.
18. Нарушения обмена липидов. Синдром Смита-Лемли-Опица.
19. Нарушения обмена гормонов: врождённая гиперплазия коры надпочечников.
20. Врождённый гипотиреоз: этиология, патогенез, диагностика, лечение и профилактика.

21. Муковисцидоз: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
22. Недостаточность биотинидазы.
23. Синдром вялого ребёнка: проблемы дифференциальной диагностики. Врождённые миопатии.
24. Неонатальные судороги: этиология, патогенез, дифференциальная диагностика.
25. Проксимальная спинальная амиотрофия: этиология, патогенез, диагностика, лечение и профилактика.
26. Наследственные нарушения слуха: клинико-генетические характеристики.
27. Показания к стандартному цитогенетическому исследованию, возможности и ограничения метода.
28. Молекулярно-цитогенетические методы исследования: показания, возможности и ограничения методов.
29. Молекулярно-генетические методы исследования: показания, возможности и ограничения методов ДНК-анализа. Показания к экзомному секвенированию.
30. Биохимические методы диагностики наследственной патологии: показания, возможности и ограничения методов.
31. Основные требования к разработке и проведению программ неонатального скрининга.
32. Программы биохимического неонатального скрининга в России, общая характеристика, алгоритм проведения.
33. Расширенная программа биохимического неонатального скрининга в России.
34. Программы молекулярно-генетического неонатального скрининга в России, алгоритм проведения.
35. Программа аудиологического неонатального скрининга в России, алгоритм проведения.
36. Методы профилактики наследственной и врождённой патологии.
37. Лечение наследственной патологии: основные принципы и методы.

5 баллов выставляется ординатору, сформулировавшему полный и правильный ответ на вопросы зачета, логично структурировавшему и изложившему материал. При этом ординатор должен показать знание специальной литературы. Для получения отличной оценки необходимо продемонстрировать умение обозначить проблемные вопросы в соответствующей области дисциплины, проанализировать их и предложить

варианты решений, дать исчерпывающие ответы на уточняющие и дополнительные вопросы.

4 балла выставляется ординатору, который дал полный правильный ответ на вопросы зачета с соблюдением логики изложения материала, но допустил при ответе отдельные неточности, не имеющие принципиального характера.

3 балла может выставляться ординатору, недостаточно чётко и полно ответившему на уточняющие и дополнительные вопросы.

2 балла выставляется ординатору, показавшему неполные знания, допустившему ошибки и неточности при ответе на вопросы зачета, продемонстрировавшему неумение логически выстроить материал ответа и сформулировать свою позицию по проблемным вопросам.

1 балл выставляется ординатору, если он не дал ответа по вопросам зачета; дал неверные, содержащие фактические ошибки ответы на все вопросы; не смог ответить на дополнительные и уточняющие вопросы. Неудовлетворительная оценка выставляется ординатору, отказавшемуся отвечать на вопросы зачета.