

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Басий Раиса Васильевна  
Должность: Проректор по учебной работе  
Дата подписания: 30.03.2026 14:29:11  
Уникальный программный ключ:  
1f1f00dcee08ce5fee9b1af247120f3bdc9e288

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Федеральное государственное бюджетное  
образовательное учреждение высшего образования  
«~~Донецкий государственный~~ медицинский университет имени М. Горького»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра педиатрии № 3

«Утверждено»  
на заседании кафедры  
«27» июня 2025 г.  
протокол № 21  
Заведующий кафедрой  
д.м.н., проф. А.В. Дубовая

Фонд оценочных средств по дисциплине

**В.Ф1 ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ**

Специальность  
ординатуры

31.08.19 Педиатрия

Донецк, 2025



**Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине**

**Орфанные заболевания**

Код и наименование компетенции	Код контролируемого индикатора достижения компетенции	Задания	
		Тестовые задания	Ситуационные задания
<b>Профессиональные компетенции (ПК)</b>			
ПК-1. Проводить обследование детей с целью установления диагноза, назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	ПК-1.1. Знает этиологию, основные этапы патогенеза, клиническую картину, дифференциальную диагностику, принципы терапии и профилактики наиболее часто встречающихся заболеваний в детском возрасте.	Т1 ПК-1.1. Т2 ПК-1.1.	С1 ПК-1.1.
	ПК-1.2. Умеет проанализировать и интерпретировать клинические данные осмотра, результаты лабораторных и инструментальных обследований больного ребенка, объясняет действие лекарственных препаратов и возможные осложнения при нарушении назначения.	Т3 ПК-1.2. Т4 ПК-1.2.	С2 ПК-1.2.
	ПК-1.3. Владеет алгоритмом постановки предварительного и окончательного диагнозов, методами и принципами ведения и лечения пациентов в соответствии с клиническими рекомендациями.	Т5 ПК-1.3. Т6 ПК-1.3.	С3 ПК-1.3.

Оценивание результатов текущей успеваемости, промежуточной аттестации, экзамена и выставление оценок за дисциплину проводится в соответствии с действующей Инструкцией по оцениванию учебной деятельности ординаторов ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

## Образцы оценочных средств

### Тестовые задания

**Т1 ПК-1.1.** В МИЕЛОГРАММЕ ПРИ АНЕМИИ ФАНКОНИ ВЫЯВЛЯЮТ УГНЕТЕНИЕ

- А. Только миелоидного ростка
- Б. Только мегакариоцитарного ростка
- В. Только эритроидного ростка
- Г. \*Трех ростков кроветворения

**Т2 ПК-1.1.** С ЦЕЛЬЮ ПРОФИЛАКТИКИ НЕЙРОЛЕЙКЕМИИ РЕБЕНКУ С ОСТРЫМ ЛИМФОБЛАСТНЫМ ЛЕЙКОЗОМ ЦЕЛЕСООБРАЗНО НАЗНАЧИТЬ

- А. Антибиотики группы карбапенемов
- Б. Антикоагулянты непрямого действия
- В. Пульс-терапию глюкокортикостероидами
- Г. \*Эндолюмбальное введение цитостатиков

**Т3 ПК-1.2.** ОСНОВНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ ПРОЯВЛЕНИЕМ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ ПОРАЖЕНИЕ

- А. Печени
- Б. Системы кроветворения
- В. Костной системы
- Г. \*Центральной нервной системы

**Т4 ПК-1.2.** ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ

- А. Введение пиридоксина гидрохлорида
- Б. \*Диета с ограничением фенилаланина
- В. Безуглеводная диета
- Г. Энзимотерапия

**Т5 ПК-1.3.** ГЕМАТОМНЫЙ ТИП КРОВОТОЧИВОСТИ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- А. Геморрагического васкулита
- Б. Телеангиэктазии
- В. Тромбоцитопенической пурпуры
- Г. \*Гемофилии А и В

**Т6 ПК-1.3.** НАИБОЛЕЕ РАННИМ СИМПТОМОМ БОЛЕЗНИ ГОШЕ I ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

- А. \*Спленомегалия
- Б. Задержка психического развития
- В. Оссалгия
- Г. Длительный кашель

**Во всех тестовых заданиях правильный ответ отмечен звездочкой (\*)**

### Ситуационные задания

**С1 ПК-1.1.** Мальчик, 8 лет, поступил в больницу с жалобами на затрудненное дыхание. Мальчик от третьей беременности (дети от первой и второй беременности умерли в неонатальном периоде от кишечной непроходимости). Болен с рождения: отмечался постоянный кашель, на первом году жизни трижды перенес пневмонию. В последующие годы неоднократно госпитализировался с жалобами на высокую температуру, одышку, кашель с трудноотделяемой мокротой. При поступлении состояние мальчика очень тяжелое. Масса 29 кг, рост 140 см. Кожные покровы бледные, цианоз носогубного треугольника. Выражены симптомы «часовых стекол» и «баранных палочек». ЧД – 40 в 1 мин., ЧСС – 120 уд./мин. АД

– 90/60 мм рт. ст. Грудная клетка бочкообразной формы. Перкуторный звук над легкими с тимпаническим оттенком. Аускультативно: справа дыхание ослаблено, слева – жесткое. Выслушиваются разнокалиберные влажные и сухие хрипы, больше слева. Тоны сердца приглушены, систолический шум на верхушке слабой интенсивности. Печень +5–6 см ниже края реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Стул обильный, с жирным блеском, замазкообразный.

Общий анализ крови: эр. – 3,5 Т/л, Нв – 100 г/л, цв. п. – 0,85, лейкоц. – 7,7 Г/л, э – 3%, п/я – 8%, с – 54%, л – 25%, м – 10%, СОЭ – 45 мм/час.

Биохимический анализ крови: общий белок – 60 г/л, альбумины – 46%, альфа1-глобулины – 9%, альфа2-глобулины – 15%, бета-глобулины – 10,5%, гамма-глобулины – 19,5%, тимоловая проба – 9,0, СРБ – ++, АЛТ – 36 Ед/л, АСТ – 30 Ед/л.

Копрограмма: большое количество нейтрального жира.

Рентгенограмма грудной клетки: усиление и резкая двухсторонняя деформация бронхососудистого рисунка, преимущественно в прикорневых зонах, густые фиброзные тяжи. В области средней доли справа значительное понижение прозрачности. Отмечается расширение конуса легочной артерии, «капельное сердце».

УЗИ органов брюшной полости: печень увеличена за счет левой доли, уплотнена, неоднородна, сосудистый рисунок по периферии обеднен, умеренное разрастание соединительной ткани; поджелудочная железа – 15х8х25 мм, увеличена, диффузно уплотнена, имеет нечеткие контуры (газы); желчный пузырь S-образной формы, с плотными стенками; селезенка увеличена, уплотнена, стенки сосудов плотные, селезеночная вена извита.

#### **Вопросы:**

1. Сформулируйте диагноз данному больному.
2. Назначьте больному лечение.
3. Каков прогноз при данном заболевании?

#### **Эталонные ответы**

1. Муковисцидоз, смешанная форма. Хронический гепатит. Хронический панкреатит.
2. Антибиотики при рецидивировании пневмонии. Ферментотерапия. Ингаляционная терапия с муколитиками. Гепатопротекторы.
3. Прогноз неблагоприятный.

**С2 ПК-1.2.** На прием обратилась девочка 5 лет с жалобами на периодические боли в животе, чаще в левой половине, повторяющиеся в течение нескольких последних месяцев. Состояние удовлетворительное. Физическое и нервно-психическое развитие соответствует возрасту. Кожа бледная, на спине и животе желтовато-коричневая пигментация, единичные мелкие кровоизлияния на нижних конечностях. Периферические лимфоузлы мелкие, подвижные, безболезненные. Дыхание везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные, короткий систолический шум на верхушке, V точке. Печень на 1,5 см выступает из-под края реберной дуги, безболезненная, средней плотности. Селезенка выступает на 3 см.

Общий анализ крови: эритроциты – 3,6 Т/л, Нв – 108 г/л, цв. п. – 0,9, лейкоциты – 3,3 Г/л, э – 2%, п – 3%, с – 50%, л – 41%, м – 4%, тромбоциты – 130 хГ/л, СОЭ – 8 мм/ч.

#### **Вопросы:**

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. С какими заболеваниями необходимо провести дифференциальный диагноз?
3. Какое исследование необходимо провести ребенку для выявления и оценки тяжести поражения костно-суставной системы.

#### **Эталонные ответы:**

1. Болезнь Гоше.
2. Болезнь Ниманна-Пика, хронический гепатит.
3. Рентгенографическое исследование костей черепа, таза, бедренных костей.

**С3 ПК-1.3.** Ребенок 8 месяцев. Анамнез жизни: ребенок от молодых здоровых родителей. Беременность первая, протекала физиологически, первые срочные роды. Масса при рождении

3100 г, длина 50 см, закричал сразу, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов, к груди приложен в первые сутки, из родильного дома выписан на 5-е сутки. В первом полугодии жизни изменений в развитии ребенка не наблюдалось, на учете у специалистов не состоял, прививки по плану. Ребенок на грудном вскармливании, прикорм по возрасту. С 7-8-месячного возраста у ребенка нарушилась двигательная активность, возникли периодические бесцельные движения, ритмические покачивания туловища, появился гипертонус конечностей. Ребенок начал отставать в психическом развитии. Временами отмечались приступы неукротимой рвоты. Объективно: ребенок правильного телосложения, удовлетворительного питания. Обращает внимание очень светлая кожа, белокурые волосы и яркие голубые глаза. От ребенка ощущается своеобразный «мышинный» запах. В легких дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, ЧД – 32 в 1 минуту. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС – 124 уд./мин. Живот мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах, безболезненный. Печень выступает на 2 см из-под края реберной дуги, эластичной консистенции, безболезненная; поверхность ровная, гладкая, край закруглен. Неврологический статус: ребенок сидит только с поддержкой, не стоит, эмоционально вял, издает редкие монотонные звуки, не узнает мать, отмечается выраженный гипертонус, усиление глубоких сухожильных рефлексов.

Общий анализ крови: эр. – 4,3 Т/л, Нв – 120 г/л, лейкоц. – 5,8 Г/л, э – 1%, п/я – 1%, с – 32%, л – 58%, м – 8%, СОЭ – 2 мм/час.

Общий анализ мочи: количество – 40 мл, относительная плотность – 1,012, лейкоциты – 2–3 в п/з, эритроциты – нет, слизь – немного.

Проба Фелинга: положительная.

#### **Вопросы:**

1. О каком заболевании можно думать?
2. В консультации каких специалистов нуждается ребенок?
3. Каковы принципы лечения этого заболевания?

#### **Эталоны ответов:**

1. Фенилкетонурия, отставание психомоторного развития.
2. Консультация генетика.
3. Назначить специальные молочные смеси, не содержащие фенилаланин