

**федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования  
Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М.  
Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(Сеченовский Университет)**

Клинический институт детского здоровья имени Н.Ф.Филатова  
Кафедра педиатрии и детской ревматологии

**Методические материалы по дисциплине:**

**Орфанные заболевания у детей**

основная профессиональная образовательная программа высшего  
образования - программа специалитета

31.05.02 Педиатрия

## Тестовые задания для прохождения промежуточной аттестации

1. К РЕДКИМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСЯТСЯ:

А) хронические прогрессирующие дегенеративные заболевания с частотой реже 1:2000 населения, манифестирующие в 75% в детском возрасте

В) хронические заболевания обмена веществ, манифестирующие в периоде новорожденности, приводящие к инвалидизации в детском возрасте

С) хронические прогрессирующие дегенеративные болезни, манифестирующие в 2/3 случаев в детском возрасте

Д) хронические прогрессирующие дегенеративные заболевания с частотой реже 1:2000 населения, манифестирующие с одинаковой частотой в любом возрасте

ОТВЕТ: А

2. К ОРФАННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСИТСЯ

А) семейная средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь)

В) сахарный диабет

С) аутоиммунный гепатит

Д) ювенильный спондилит

ОТВЕТ: А

3. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ЭРИТРОПОЭТИЧЕСКОЙ ПРОТОПОРФИРИИ ПРОВОДЯТ С

А) дискоидной красной волчанкой

В) псориазом

С) атопическим дерматитом

Д) витилиго

ОТВЕТ: А

4. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ЭРИТРОПОЭТИЧЕСКОЙ ПРОТОПОРФИРИИ ПРОВОДЯТ С

А) солнечным ожогом

В) псориазом

С) атопическим дерматитом

Д) витилиго

ОТВЕТ: А

5. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ЭРИТРОПОЭТИЧЕСКОЙ ПРОТОПОРФИРИИ ПРОВОДЯТ С

А) псориазом

В) лекарственной волчанкой

С) атопическим дерматитом

Д) витилиго

ОТВЕТ: А

6. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ЭРИТРОПОЭТИЧЕСКОЙ ПРОТОПОРФИРИИ ПРОВОДЯТ С

А) псевдопорфирией

В) псориазом

С) атопическим дерматитом

Д) вителиго

ОТВЕТ: А

7. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ЭРИТРОПОЭТИЧЕСКОЙ ПРОТОПОРФИРИИ ПРОВОДЯТ С

А) буллёзным врождённым эпидермолизом

В) псориазом

С) вителиго

Д) атопическим дерматитом

ОТВЕТ: А

8. ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ЭРИТРОПОЭТИЧЕСКОЙ ПРОТОПОРФИРИИ СУЩЕСТВУЕТ

А) симптоматическое

В) патогенетическое лечение

С) этиологическое лечение

Д) этиопатогенетическое лечение

ОТВЕТ: А

9. ЭТИОЛОГИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ТИРОЗИНЕМИИ I ТИПА ОБУСЛОВЛЕНА

А) мутацией в гене фермента фумарилацетоацетазы

В) мутацией гена ответственного за синтез белка МВТР

С) мутацией в гене, который кодирует лизосомный фермент

Д) мутацией в гене, кодирующего глюкозу-6-фосфатазу

ОТВЕТ: А

10. БОЛЕЗНЬ ЛОБШТЕЙНА-ВРОЛИКА («ХРУСТАЛЬНЫЙ ЧЕЛОВЕК») – ЭТО ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ

А) мутацией в генах коллагена I типа

В) мутацией в гене катепсина К-CTSK

С) мутацией в гене, кодирующего глюкозу-6-фосфатазу

Д) мутацией в гене, ответственного за гиперпродукцию морфогенного белка кости

ОТВЕТ: А

11. РЕНТЕНОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТИНА V ТИПА НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

А) гипертрофической костной мозолью в месте перелома

В) повышенной плотностью костей скелета

С) акроosteолизом дистальных фаланг

Д) гипоплазией фронтального синуса

ОТВЕТ: А

12. РЕНТЕНОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТИНА V ТИПА НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

А) оссификацией межкостной мембраны костей предплечья

В) акроosteолизом дистальных фаланг

С) гипоплазией фронтального синуса

Д) повышенной плотностью костей скелета

ОТВЕТ: А

13. ДЛЯ СИНДРОМА ДЕ ТОНИ-ДЕБРЕ-ФАНКОНИ ХАРАКТЕРНО

А) рахитоподобная деформация скелета

В) полиурия

С) тахипноэ

Д) поражение органов дыхания

ОТВЕТ: А

14. РЕНТЕНОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТИНА V ТИПА НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

А) вывих или подвывих головки лучевой кости

В) акроosteолизом дистальных фаланг

С) гипоплазией фронтального синуса

Д) повышенной плотностью костей скелета

ОТВЕТ: А

15. РЕНТЕНОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТИНА V ТИПА НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

А) метафизарными рентгеноплотными полосами

В) акроosteолизом дистальных фаланг

С) гипоплазией фронтального синуса

Д) повышенной плотностью костей скелета

ОТВЕТ: А

16. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА У ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА ПРОВОДИТСЯ С

А) рахитом

В) муколипидозом II типа

С) синдромом Элерса-Данло

Д) идиопатическим акроosteолизом

ОТВЕТ: А

17. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА У ДЕТЕЙ  
РАННЕГО ВОЗРАСТА ПРОВОДИТСЯ С

А) врожденным множественный артрогрипозом

В) идиопатическим акроостеолизом

С) синдромом Элерса-Данло

Д) муколипидозом II типа

ОТВЕТ: А

18. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА У ДЕТЕЙ  
РАННЕГО ВОЗРАСТА ПРОВОДИТСЯ С

А) гипофосфатазией

В) муколипидозом II типа

С) идиопатическим ювенильным остеопорозом

Д) черепно-ключичной дисплазией

ОТВЕТ: А

19. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА У ДЕТЕЙ  
РАННЕГО ВОЗРАСТА ПРОВОДИТСЯ С

А) недостаточная минерализация костей недоношенных

В) остеопетрозом

С) идиопатическим ювенильным остеопорозом

Д) черепно-ключичной дисплазией

ОТВЕТ: А

20. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА У ДЕТЕЙ  
РАННЕГО ВОЗРАСТА ПРОВОДИТСЯ С

А) синдромом остеопороза-псевдоглиомы

В) идиопатическим ювенильным остеопорозом

С) синдромом Элерса-Данло

Д) черепно-ключичная дисплазия

ОТВЕТ: А

21. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА У ДЕТЕЙ  
СТАРШЕГО ВОЗРАСТА ПРОВОДИТСЯ С

А) идиопатическим ювенильным остеопорозом

В) остеопетрозом

С) недостаточная минерализация костей недоношенных

Д) черепно-ключичной дисплазией

ОТВЕТ: А

22. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА У ДЕТЕЙ  
СТАРШЕГО ВОЗРАСТА ПРОВОДИТСЯ С

А) муколипидозом II типа

В) рахитом

- С) гипофосфатазией
- Д) черепно-ключичной дисплазией

ОТВЕТ: А

23. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА У ДЕТЕЙ СТАРШЕГО ВОЗРАСТА ПРОВОДИТСЯ С

- А) синдромом Элерса-Данло
- В) синдромом Брука
- С) гипофосфатазией
- Д) рахитом

ОТВЕТ: А

24. ПРОТЕИНУРИЯ, ТУГОУХОСТЬ, ПОРАЖЕНИЕ ГЛАЗ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- А) синдрома Альпорта
- В) гломерулонефрита
- С) пиелонефрита
- Д) фосфат-диабета

ОТВЕТ: А

25. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ НЕСОВЕРШЕННОГО ОСТЕОГЕНЕЗА У ДЕТЕЙ СТАРШЕГО ВОЗРАСТА ПРОВОДИТСЯ С

- А) ятрогенными причинами остеопороза
- В) гипофосфатазией
- С) врожденным множественным артрогриппозом
- Д) синдромом остеопороза-псевдоглиомы

ОТВЕТ: А

26. К ВРАЧУ ОБЩЕЙ ПРАКТИКИ ОБРАТИЛАСЬ МАТЬ РЕБЕНКА 7 ЛЕТ С ПРОСЬБОЙ ПРОВЕСТИ ОБСЛЕДОВАНИЕ РЕБЕНКА ДЛЯ ИСКЛЮЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА. МАТЬ РЕБЕНКА СТРАДАЕТ БОЛЕЗНЬЮ ВИЛЬСОНА. ПРИ КЛИНИЧЕСКОМ ОБСЛЕДОВАНИИ ПАТОЛОГИИ НЕ ОБНАРУЖЕНО, БИОХИМИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ ФУНКЦИИ ПЕЧЕНИ В НОРМЕ. ВРАЧ ПРОВЕЛ ОПРЕДЕЛЕНИЕ МЕДИ В МОЧЕ – АНАЛИЗ ОТРИЦАТЕЛЬНЫЙ. КАКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ, ЧТОБЫ ПОЛНОСТЬЮ ИСКЛЮЧИТЬ ДИАГНОЗ?

- А) да, необходимо провести определение церуллоплазмина, осмотр окулиста, пробу с купренилом.
- В) нет, дальнейшего обследования не требуется, диагноз болезни Вильсона исключен
- С) да, необходимо провести определение церуллоплазмина
- Д) да, необходимо провести определение церуллоплазмина и определение меди в моче при нагрузке купренилом

ОТВЕТ: А

27. У РЕБЕНКА 12 ЛЕТ С ДИАГНОЗОМ КРИПТОГЕННЫЙ ГЕПАТИТ ПРИ ДИСПАНСЕРНОМ ОБСЛЕДОВАНИИ ОКУЛИСТА ОТМЕЧЕНО ПОЯВЛЕНИЕ ЖЕЛТО-ЗЕЛЕННОГО КОЛЬЦА ПО КРАЮ РАДУЖНОЙ ОБОЛОЧКИ. ПОЯВЛЕНИЕ ДАННОГО СИМПТОМА СВЯЗАНО С

- А) повышением отложения меди в тканях

- В) избытком меди в пище
- С) повышенной потерей меди
- Д) нарушением рецепции меди клетками радужки

ОТВЕТ: А

28. У РЕБЕНКА 8 ЛЕТ ВЫЯВЛЕНА БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА. РОДИТЕЛИ ОТКАЗЫВАЮТСЯ ОТ ЛЕЧЕНИЯ. КАКИЕ ПРОЦЕССЫ ВОЗМОЖНЫ ПРИ ОТСУТСТВИИ ТЕРАПИИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА?

- А) нарушение выведение меди с желчью, накопление ее в тканях, повреждение клеток вследствие активации процессов перекисного окисления липидов и развитие фиброза
- В) снижение всасывания меди в кишечнике и вследствие этого нарушение клеточного метаболизма
- С) снижение выведения меди с мочой и накопление ее в различных тканях
- Д) повышение включения меди в апоцеруллоплазмин и повышенное ее выведение с желчью

ОТВЕТ: А

29. К ВРАЧУ ОБЩЕЙ ПРАКТИКИ ОБРАТИЛИСЬ РОДИТЕЛИ РЕБЕНКА 7 ЛЕТ С ЖАЛОБАМИ НА СЛАБОСТЬ В КОНЕЧНОСТЯХ, НАРУШЕНИЕ ПОХОДКИ, ДИЗАРТРИЮ. ДАННЫЕ ЖАЛОБЫ БЕСПОКОЯТ ОКОЛО 7 МЕСЯЦЕВ. ИЗ АНАМНЕЗА ИЗВЕСТНО, ЧТО 3 МЕСЯЦА НАЗАД ЛЕЧИЛСЯ В ИНФЕКЦИОННОМ СТАЦИОНАРЕ ПО ПОВОДУ ГЕПАТИТА А, НАБЛЮДАЛСЯ В ТЕЧЕНИЕ МЕСЯЦА – СО СЛОВ МАМЫ АНАЛИЗЫ БЫЛИ В НОРМЕ. ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ ОТМЕЧЕНЫ НЕВНЯТНАЯ РЕЧЬ, ДИСТОНИЯ КОНЕЧНОСТЕЙ, ПЕЧЕНЬ +4,0 СМ, ЛЕГКАЯ ЖЕЛТУШНОСТЬ КОЖНЫХ ПОКРОВОВ. В АНАЛИЗЕ КРОВИ БИЛИРУБИН 68 МКМОЛЬ/Л, ПРЯМОЙ 36,9 МКМОЛЬ/Л, АЛТ – 96 Е/Л (НОРМА ДО 40 Е/Л), АСТ – 100 Е/Л (НОРМА ДО 40 Е/Л), ЦЕРУЛЛОПЛАЗМИН – 10МГ/ДЛ. КАКОЕ ИЗ НИЖЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ ОБЛАДАЕТ НАИБОЛЬШЕЙ ДИАГНОСТИЧЕСКОЙ ЦЕННОСТЬЮ?

- А) определение количества меди в сухом веществе печени
- В) определение меди в суточной моче
- С) определение меди в моче при пробе с купренилом
- Д) определение выделения меди с калом

ОТВЕТ: А

30. КАКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ДИЕТОТЕРАПИИ НЕОБХОДИМО ДАТЬ 12-ТИ ЛЕТНЕМУ ПАЦИЕНТУ С БОЛЕЗНЬЮ ВИЛЬСОНА?

- А) ограничение продуктов содержащих медь в рационе
- В) исключение продуктов, содержащих медь из рациона
- С) при терапии купренилом в ограничении продуктов, содержащих медь нет необходимости
- Д) ребенок не нуждается в соблюдении диеты

ОТВЕТ: А

31. РЕБЕНКУ 11 ЛЕТ УСТАНОВЛЕН ДИАГНОЗ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА. ВЫБЕРИТЕ ПРЕПАРАТ, КОТОРЫЙ НЕОБХОДИМО НАЗНАЧИТЬ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ЭТОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

- А) Д-пеницилламин
- В) Адеметионин

- С) Дексаметазон
- Д) Урсодезоксихолевую кислоту

ОТВЕТ: А

32. МАЛЬЧИК 14 ЛЕТ ВЫПИСАН ИЗ СТАЦИОНАРА С ВПЕРВЫЕ УСТАНОВЛЕННЫМ ДИАГНОЗОМ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА. ПОЛУЧАЕТ Д-ПЕНИЦИЛЛАМИН ПО 500 МГ 3 РАЗА В ДЕНЬ В ТЕЧЕНИЕ 2-Х МЕСЯЦЕВ. КАКИЕ МЕРОПРИЯТИЯ НЕОБХОДИМО ПРОВОДИТЬ ПРИ ДАЛЬНЕЙШЕМ НАБЛЮДЕНИИ ЗА РЕБЕНКОМ В УСЛОВИЯХ ПОЛИКЛИНИКИ?

- А) осмотр педиатра 1 раз в месяц с исследованием общего анализа крови, общего анализа мочи, осмотр гастроэнтеролога 1 раз в 3 - 6 месяцев
- В) осмотр педиатра 1 раз в 6 месяцев с исследованием общего анализа крови, церуллоплазмина
- С) осмотр педиатра 1 раз в месяц с исследованием общего анализа крови, общего анализа мочи, билирубина, трансаминаз, церуллоплазмина, экскреции меди с мочой
- Д) осмотр педиатра 1 раз в месяц с исследованием общего анализа крови, общего анализа мочи, билирубина, трансаминаз, церуллоплазмина, экскреции меди с мочой, пробы с купренилом

ОТВЕТ: А

33. У РЕБЕНКА 3 ЛЕТ ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ ОБНАРУЖЕНО УВЕЛИЧЕНИЕ РАЗМЕРОВ ПЕЧЕНИ И УЛЬТРАЗВУКОВЫЕ ПРИЗНАКИ ЦИРРОЗА, БЕЗ ПРИЗНАКОВ ГИПОГЛИКЕМИИ, КУКОЛЬНЫЙ НАВИТУС, ИСКЛЮЧЕНЫ ВИРУСНЫЕ ГЕПАТИТЫ И АУТОИММУННЫЙ ГЕПАТИТ. ДЛЯ КАКИХ ИЗ НИЖЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ФОРМ ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНИ С ПОРАЖЕНИЕМ ПЕЧЕНИ ХАРАКТЕРНО ОТСУТСТВИЕ ГИПОГЛИКЕМИИ И ПРИЗНАКОВ ЦИРРОЗА

- А) Болезнь Андерсона
- В) Болезнь Гирке
- С) Болезнь Херса
- Д) Болезнь Хага

ОТВЕТ: А

34. ДЕВОЧКА 1,5-Х ЛЕТ ДОСТАВЛЕНА В СТАЦИОНАР В СВЯЗИ С КЛОНИКО-ТОНИЧЕСКИМИ СУДОРОГАМИ В 4 ЧАСА УТРА. НАХОДИЛАСЬ НА ГРУДНОМ ВСКАРМЛИВАНИИ ДО 8 МЕСЯЦЕВ, ЗАТЕМ ВВЕДЕНА ПРИКОРМЫ, СОГЛАСНО РЕКОМЕНДАЦИЯМ ПЕДИАТРА. ДО ПОСЛЕДНЕГО ВРЕМЕНИ В НОЧНОЕ ВРЕМЯ ПРОДОЛЖАЛА ПОЛУЧАТЬ ГРУДНОЕ МОЛОКО. НЕДЕЛЮ НАЗАД МАМА ПРЕКРАТИЛА НОЧНЫЕ КОРМЛЕНИЯ. ПРИ ОСМОТРЕ - НИЗКОГО РОСТА (-2,7 SDS), ЖИВОТА УВЕЛИЧЕН В РАЗМЕРАХ, ГЕПАТОМЕГАЛИЯ. В АНАЛИЗЕ КРОВИ ЛЕЙКОЦИТЫ  $2,8 \cdot 10^9/\text{л}$ , САХАР КРОВИ  $1,8 \text{ ммоль/л}$ , БИЛИРУБИН ОБЩИЙ  $15,8 \text{ мкмоль/л}$ , АЛТ  $110 \text{ ЕД}$  (НОРМА ДО  $40 \text{ ЕД}$ ), АСТ  $115 \text{ ЕД}$  (НОРМА ДО  $40 \text{ ЕД}$ ), В МОЧЕ АЦЕТОНУРИЯ ++++. ПОСТАВЬТЕ ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ?

- А) Гликогеновая болезнь
- В) Тирозинемия
- С) Галактоземия
- Д) Болезнь Вильсона-Коновалова

ОТВЕТ: А

35. ДЛЯ АНЕМИИ МИНКОВСКОГО-ШОФФАРА ХАРАКТЕРНО

- А) снижение осмотической стойкости эритроцитов

- В) наличие множественных пигментных невусов
- С) псевдогипертрофия икроножных мышц
- Д) неподвижность реснитчатого эпителия бронхов

ОТВЕТ: А

36. ДЕВОЧКА 2-Х ЛЕТ НАПРАВЛЕНА К ЭНДОКРИНОЛОГУ В СВЯЗИ С НИЗКИМ ФИЗИЧЕСКИМ РАЗВИТИЕМ, ПОДОЗРЕНИЕМ НА ДИАБЕТ. НЕСКОЛЬКО ДНЕЙ НАЗАД ВЫПИСАНА ИЗ ИНФЕКЦИОННОГО ОТДЕЛЕНИЯ, ГДЕ НАХОДИЛАСЬ В СВЯЗИ С ДИАГНОЗОМ «ОРВИ, ФЕБРИЛЬНЫЕ СУДОРОГИ», ВО ВРЕМЯ СТАЦИОНАРНОГО ЛЕЧЕНИЯ БЫЛ ИССЛЕДОВАН АНАЛИЗ МОЧИ И ВЫЯВЛЕНА АЦЕТОНУРИЯ, В СВЯЗИ С ЧЕМ, НА СЛЕДУЮЩИЙ ДЕНЬ ОПРЕДЕЛЕН УРОВЕНЬ САХАРА В КРОВИ – 3,2 ММОЛЬ/Л. СО СЛОВ МАМЫ У ДЕВОЧКИ В ПОСЛЕДНИЕ 6 МЕСЯЦЕВ ПЕРИОДИЧЕСКИ ОТМЕЧАЕТСЯ РВОТА, ЭПИЗОДЫ СЛАБОСТИ. ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ ГЛИКЕМИЧЕСКОЙ КРИВОЙ ПОСЛЕ НАГРУЗКИ ГЛЮКОЗОЙ ИЗ РАСЧЕТА 1,75 ГР/КГ ВЫЯВЛЕНА ДВУГОРБАЯ ГЛИКЕМИЧЕСКАЯ КРИВАЯ. ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ АНАЛИЗА МОЧИ УТРОМ ВО ВРЕМЯ ПРОВЕДЕНИЯ НАГРУЗКИ – ВЫЯВЛЕНА АЦЕТОНУРИЯ ++. ДВУГОРБАЯ ГЛИКЕМИЧЕСКАЯ КРИВАЯ В СОЧЕТАНИИ С АУЦЕТОНУРИЕЙ И ГИПОГЛИКЕМИЕЙ ХАРАКТЕРНА ДЛЯ

- А) гликогеновой болезни
- В) сахарного диабета 1 типа
- С) сахарного диабета 2 типа
- Д) инсулиномы

ОТВЕТ: А

37. У ДЕВОЧКИ 3-Х ЛЕТ ВЫЯВЛЕНА ГЛИКОГЕНОВАЯ БОЛЕЗНЬ. НА ОСНОВАНИИ ЧЕГО МАМЕ ДАНЫ РЕКОМЕНДАЦИИ О ЧАСТОМ ДРОБНОМ ПИТАНИИ РЕБЕНКА, И ОБЯЗАТЕЛЬНЫМ НАЛИЧИЕМ УГЛЕВОДИСТОЙ ПИЩИ ВО ВРЕМЯ ПРОГУЛОК.

- А) для профилактики и купирования гипогликемии
- В) для предотвращения гипергликемии
- С) для улучшения распада гликогена
- Д) с анаболической целью

ОТВЕТ: А

38. У МАЛЬЧИКА 2-Х ЛЕТ С ВПЕРВЫЕ ДИАГНОСТИРОВАННЫМ СИНДРОМОМ АЛАЖИЛЛЯ ОТМЕЧАЮТСЯ МНОЖЕСТВЕННЫЕ ДЕФОРМАЦИИ КОСТЕЙ (САБЛЕОБРАЗНАЯ ДЕФОРМАЦИЯ ТРУБЧАТЫХ КОСТЕЙ, АСИММЕТРИЯ ЛИЦА), ЗУД, ГИПЕРКЕРАТОЗ ЛАДОНЕЙ И СТОП. В АНАЛИЗЕ КРОВИ ОТМЕЧАЕТСЯ СНИЖЕНИЕ ФОСФОРА, КАЛЬЦИЙ ДО НИЖНЕЙ ГРАНИЦЫ НОРМЫ. КАКОЙ МЕХАНИЗМ ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ ИЗМЕНЕНИЙ КОСТНОЙ СИСТЕМЫ?

- А) Снижение всасывания витамина Д и кальция в кишечнике
- В) Нарушение гидроксирования витамина Д в почках
- С) Снижение выработки паратгормона
- Д) Повышение утилизации витамина Д в печени

ОТВЕТ: А

39. У РЕБЕНКА 9 МЕСЯЦЕВ КЛИНИКА НАРАСТАЮЩЕГО ХОЛЕСТАЗА, ТРЕУГОЛЬНАЯ ФОРМА ЛИЦА, ШИРОКАЯ ПЕРЕНОСИЦА, ОТТОПЫРЕННЫЕ УШНЫЕ РАКОВИНЫ, ГИПЕРКЕРАТОЗ КОНЧИКОВ ПАЛЬЦЕВ. НАБЛЮДАЕТСЯ У КАРДИОЛОГА В СВЯЗИ С

РАННЕ ОПЕРИРОВАННОЙ ТЕТРАДОЙ ФАЛЛО. НА РЕНТГЕНОГРАФИИ ПОЗВОНОЧНИКА — ДЕФОРМАЦИЯ ПОЗВОНКОВ В ВИДЕ БАБОЧКИ. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ИМЕЕТ МЕСТО У ДАННОГО ПАЦИЕНТА?

- А) Синдром Алажилля
- В) Врожденная атрезия желчных протоков
- С) Болезнь Жильбера
- Д) Галактоземия
- Е) Синдром Криглера-Найяра 1 типа

ОТВЕТ: А

40. У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА НА 2-Е СУТКИ ЖИЗНИ ПОЯВИЛАСЬ ЖЕЛТУХА, ПРОГРЕССИВНО НАРАСТАЮЩАЯ С ЗЕЛЕНОВАТЫМ ОТТЕНКОМ. ПРИ РОЖДЕНИИ МЕКОНИЙ ЗЕЛЕНОГО ЦВЕТА, ЗАТЕМ СТУЛ ПРИОБРЕЛ БЕЛО-СЕРУЮ ОКРАСКУ. РЕБЕНОК БЕСПОКОЕН, ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ БИОХИМИЧЕСКОГО АНАЛИЗА КРОВИ ВЫЯВЛЕНО УВЕЛИЧЕНИЕ ЩЕЛОЧНОЙ ФОСФАТАЗЫ, ГГТП, ПРЯМОГО БИЛИРУБИНА, ПРИ ПРОВЕДЕНИИ УЗИ - ЖЕЛЧНЫЙ ПУЗЫРЬ НЕ ВИЗУАЛИЗИРУЕТСЯ. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ НЕОБХОДИМО ИСКЛЮЧИТЬ В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ?

- А) Врожденную атрезия желчных протоков
- В) Гемолитическую болезнь новорожденных
- С) Неонатальный гемохроматоз
- Д) Галактоземию

ОТВЕТ: А

41. В ПРИЕМНЫЙ ПОКОЙ БОЛЬНИЦЫ ДОСТАВЛЕН РЕБЕНОК 50 ДНЕЙ В СВЯЗИ С НАЛИЧИЕМ РВОТЫ, ЧАСТОГО СТУЛА, РЕЗКОГО БЕСПОКОЙСТВА, ОТКАЗА ОТ ЕДЫ. РЕБЕНОК ОТ 3 БЕРЕМЕННОСТИ – 1 ЗАКОНЧИЛАСЬ ВНУТРИУТРОБНОЙ СМЕРТЬЮ ПЛОДА НА СРОКЕ 25 НЕДЕЛЬ, РЕБЕНОК ОТ ВТОРОЙ БЕРЕМЕННОСТИ УМЕР В ВОЗРАСТЕ 3 МЕС. ОТ КРОВОИЗЛИЯНИЯ В ЖЕЛУДОЧКИ МОЗГА, ПЕЧЕНОЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ. ПРИ ОСМОТРЕ У РЕБЕНКА ВЫЯВЛЕНО УВЕЛИЧЕНИЕ ЖИВОТА, ГЕПАТОМЕГАЛИЯ, ПРИЗНАКИ АСЦИТА. В КРОВИ СНИЖЕНИЕ БЕЛКА, САХАР КРОВИ 1,2 ММОЛЬ/Л, АЛТ – 84 ЕД (НОРМА ДО 40 ЕД), АСТ – 91 ЕД (НОРМА ДО 40 ЕД), ГГТП – 90 ЕД/МЛ (НОРМА ДО 65 ЕД/МЛ), БИЛИРУБИН ОБЩИЙ 128 МКМОЛЬ/Л, ПРЯМОЙ 67 МКМОЛЬ/Л. ЧЕРЕЗ 2 ЧАСА ОТ МОМЕНТА ПОСТУПЛЕНИЯ У РЕБЕНКА ПОЯВИЛАСЬ РВОТА «КОФЕЙНОЙ ГУЩЕЙ». УРОВЕНЬ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА 489300 МЕ/МЛ, ПРИ НОРМЕ ДО 13 МЕ/МЛ. КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ИМЕЕТ МЕСТО В ДАННОМ СЛУЧАЕ?

- А) острая тирозинемия 1 типа
- В) болезнь Нимана-Пика
- С) геморрагическая болезнь новорожденных
- Д) галактоземия

ОТВЕТ: А

42. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ СИНДРОМ ГИПЕРИММУНОГЛОБУЛИНЕМИИ Е – ЭТО

- А) первичное иммунодефицитное состояние, сопровождающееся стафилококковыми и грибковыми инфекциями

- В) вторичное иммунодефицитное состояние сопровождающееся стафилококковыми и грибковыми инфекциями

ОТВЕТ: А

43. ТРИАДА СИНДРОМА ДЖОБА ВКЛЮЧАЕТ

- А) Повторные гнойные инфекции кожи, повторные деструктивные пневмонии, высокий уровень IgE в крови
- В) Повторные инфекции мочевых путей, повторные отиты, высокий уровень IgE в крови
- С) Повторные гнойные инфекции кожи, повторные назофарингиты, высокий уровень IgE в крови
- Д) повторные деструктивные пневмонии, повторные отиты, высокий уровень IgE в крови

ОТВЕТ: А

44. ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОГО СИНДРОМА ГИПЕРИММУНОГЛОБУЛИНЕМИИ Е ПРОВОДЯТ С

- А) синдромом Вискотта-Олдрича
- В) распространенным кандидозом
- С) буллезным эпидермолизом
- Д) бронхиальной астмой

ОТВЕТ: А

45. НАКОПЛЕНИЕ МЕДИ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ПРОИСХОДИТ  
В

- А) печени
- В) легких
- С) мышцах
- Д) в придатках кожи

ОТВЕТ: А

46. ДЛЯ НАРУШЕНИЯ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ ХАРАКТЕРНО

- А) необычный запах мочи и пота
- В) одним из признаков фенилкетонурии является гипопигментация
- С) дефицит лизосомальных ферментов метаболизма мукополисахаридов
- Д) опережение физического развития

ОТВЕТ: А

47. НАКОПЛЕНИЕ МЕДИ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ПРОИСХОДИТ  
В

- А) центральной нервной системе
- В) легких
- С) мышцах
- Д) придатках кожи

ОТВЕТ: А

48. ОРГАН-МИШЕНЬ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА - ЭТО

- А) орган зрения
- В) легкие

- С) мышцы
- Д) придатки кожи

ОТВЕТ: А

49. Внутрисосудистый гемолиз при болезни Вильсона обусловлен

- А) повреждением медью мембран эритроцитов
- В) наследственным дефектом мембраны эритроцитов
- С) нарушением синтеза гемоглобина

ОТВЕТ: А

50. УЗИ ОРГАНОВ БРЮШНОЙ ПОЛОСТИ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА ВЫЯВЛЯЕТ

- А) все перечисленное верно
- В) гепатомегалию с неоднородностью паренхимы печени
- С) спленомегалию с расширением диаметров воротной и селезеночной вен
- Д) портальную гипертензию

ОТВЕТ: А

51. ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА ПОРАЖЕНИЕ КОЖИ И СЛИЗИСТЫХ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ВСЕМ, КРОМЕ

- А) телеангиоэктазий
- В) иктеричности кожи и склер
- С) гиперпигментации
- Д) усиления венозного на передней брюшной стенке

ОТВЕТ: А

52. НАИБОЛЕЕ ЧАСТО РЕГИСТРИРУЕМОЕ ОСЛОЖНЕНИЕ У ПАЦИЕНТОВ С БОЛЕЗНЬЮ ВИЛЬСОНА

- А) кровотечение из варикозных расширенных вен пищевода
- В) пенетрация язвы желудка
- С) нарушение ритма сердца
- Д) желчнокаменная болезнь

ОТВЕТ: А

53. ПОРАЖЕНИЕ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

- А) микрографией
- В) макрографией
- С) гипотонией
- Д) сухостью во рту

ОТВЕТ: А

54. ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ПРЕПАРАТОМ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА ЯВЛЯЕТСЯ

- А) Д-пеницилламин

В) Циклофосфан

С) Метотрексат

Д) Азатиоприн

ОТВЕТ: А

55. БОЛЕЗНЬ ГОШЕ – ЭТО ЗАБОЛЕВАНИЕ характеризующееся

А) дефектом лизосомного фермента  $\beta$ -d-глюкозидазы

В) снижением активности фермента сфингомиелиназы

С) недостаточностью лизосомального фермента  $\alpha$ -галактозидазы

Д) дефектом ферментативных систем, контролирующих синтез кортикостероидов

ОТВЕТ: А

56. АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ – ЭТО ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ

А) дефектом ферментативных систем, контролирующих синтез кортикостероидов

В) дефектом лизосомного фермента  $\beta$ -d-глюкозидазы

С) снижением активности фермента сфингомиелиназы

Д) недостаточностью лизосомального фермента  $\alpha$ -галактозидазы

ОТВЕТ: А

57. РЕГРЕССИЯ НЕРВНО-ПСИХИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ

А) при болезнях накопления

В) при аминокацидурии

С) при тератогенном воздействии во время внутриутробного развития

Д) при хромосомных транслокациях

ОТВЕТ: А

58. БОЛЕЗНЬ ФАБРИ – ЭТО ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ

А) недостаточностью лизосомального фермента  $\alpha$ -галактозидазы

В) дефектом ферментативных систем, контролирующих синтез кортикостероидов

С) дефектом лизосомного фермента  $\beta$ -d-глюкозидазы

Д) снижением активности фермента сфингомиелиназы

ОТВЕТ: А

59. БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ НАРУШЕНИЕМ ОБМЕНА

А) меди

В) цинка

С) железа

Д) магния

ОТВЕТ: А

60. ГОМОЦИСТИНУРИЯ ОБУСЛОВЛЕНА НАРУШЕНИЕМ ОБМЕНА

А) метионина

В) аланина

С) валина

Д) глицина

ОТВЕТ: А

61. СХОДНЫМИ С ГОМОЦИСТИНУРИЕЙ ФЕНОТИПИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ ОБЛАДАЕТ

А) синдром Марфана

В) фенилкетонурия

С) синдром Мартина-Белл

Д) мукополисахаридоз

ОТВЕТ: А

62. ПЯТНА ЦВЕТА «КОФЕ С МОЛОКОМ» ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

А) нейрофиброматоза

В) фенилкетонурии

С) алкаптонурии

Д) болезни Вильсона

ОТВЕТ: А

63. ИЗМЕНЕНИЯ ЧЕРТ ЛИЦА ПО ТИПУ «ГАРГОИЛИЗМА», КОТОРЫЕ СТАНОВЯТСЯ ОЧЕВИДНЫМИ К КОНЦУ ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ

А) мукополисахаридоза

В) болезни Тея-Сакса

С) болезни Гоше

Д) болезни Ниманна-Пика

ОТВЕТ: А

64. ПАТОГЕНЕЗ БОЛЕЗНИ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ОБУСЛОВЛЕН ДЕФИЦИТОМ ФЕРМЕНТА

А) дегидрогеназы кетокислот

В) фенилаланингидроксилазы

С) тетрагидробиоптерина

Д) лизосомальной кислой липазы

ОТВЕТ: А

65. ПРИ ПРОВЕДЕНИИ НЕОНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОД:

А) тандемной масс-спектрометрии

В) молекулярно-спектрального анализа

С) биохимического анализа биоматериала

Д) газовой хроматографии

ОТВЕТ: А

66. НАСЛЕДСТВЕННЫЙ ДЕФИЦИТ АКТИВНОСТИ X ФАКТОРА СВЁРТЫВАНИЯ, ВРОЖДЁННАЯ КОАГУЛОПАТИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ – ЭТО

- A) болезнь Стюарта-Прауэра
- B) апластическая анемия неуточненная
- C) острая перемежающаяся порфирия
- D) гомоцистинурия

ОТВЕТ: А

67. ОСНОВНЫМ ТРАНСПОРТНЫМ ОМ ДЛЯ МЕДИ, КОТОРЫЙ ИГРАЕТ КЛЮЧЕВУЮ РОЛЬ В РАЗВИТИИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА ЯВЛЯЕТСЯ

- A) церулоплазмин
- B) трансферрин
- C) транскобаламин
- D) миоглобин

ОТВЕТ: А

68. ДЛЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ХАРАКТЕРНО

- A) необычный запах мочи и пота
- B) гипопигментация
- C) дефицит лизосомальных ферментов метаболизма мукополисахаридов
- D) опережение физического развития

ОТВЕТ: А

69. ОПИСАНИЕ ВНЕШНОСТИ ИЗВЕСТНОГО СКРИПАЧА-ВИРТУОЗА НИККОЛО ПАГАНИНИ - БЛЕДНАЯ КОЖА, ГЛУБОКО ПОСАЖЕННЫЕ ГЛАЗА, ЧРЕЗМЕРНАЯ ХУДОБА, НЕВЕРОЯТНО ПОДВИЖНЫЕ «ПАУЧЬИ» ПАЛЬЦЫ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ

- A) Синдрома Марфана
- B) Болезни Гоше
- C) Болезни Вольмана
- D) Юношеского артрита с системным началом

ОТВЕТ: А

70. РАЗВИТИЕ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА СВЯЗАНО С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ

- A) ATR7B
- B) CFTR
- C) DMD
- D) GLB1

ОТВЕТ: А

71. БОЛЕЗНЬ СОЛЁНОГО ПОЦЕЛУЯ, КИСТОЗНЫЙ ФИБРОЗ – ЭТО СИНОНИМЫ СИСТЕМНОГО НАСЛЕДСТВЕННОГО АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ОРФАННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

- A) муковисцидоз

- В) гипофизарный нанизм
- С) гемолитико – уремический синдром
- Д) Болезнь Гоше

ОТВЕТ: А

72. С 2018 ГОДА В НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ, КОТОРЫЙ ПРОВОДИТСЯ В Г. МОСКВА ВКЛЮЧЕНО

- А) 11 редких болезней
- В) 8 редких болезней
- С) 16 редких болезней
- Д) 5 редких болезней

ОТВЕТ: А

73. НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ ДОНОШЕННЫМ НОВОРОЖДЕННЫМ ПРОВОДИТСЯ НА

- А) 4 сутки жизни
- В) 1 сутки жизни
- С) 7 сутки жизни
- Д) 14 сутки жизни

ОТВЕТ: А

74. НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ НЕДОНОШЕННЫМ НОВОРОЖДЕННЫМ ПРОВОДИТСЯ НА

- А) 7 сутки жизни
- В) 14 сутки жизни
- С) 1 сутки жизни
- Д) 4 сутки жизни

ОТВЕТ: А

75. ЗАБОЛЕВАНИЕ ИЗ ГРУППЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФЕРМЕНТОПАТИЙ, В ОСНОВЕ КОТОРОГО ЛЕЖИТ ДЕФЕКТ ГЕНА GBA, КОДИРУЮЩЕГО ЛИЗОСОМНЫЙ ФЕРМЕНТ В-Д-ГЛЮКОЗИДАЗУ (ГЛЮКОЦЕРЕБРОЗИДАЗУ), ЭТО -

- А) Болезнь Гоше
- В) Болезнь Нимана-Пика
- С) Болезнь Фабри
- Д) Болезнь Вильсона

ОТВЕТ: А

76. В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ ЗАРЕГИСТРИРОВАНЫ СЛЕДУЮЩИЕ ПРЕПАРАТЫ ДЛЯ ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ (ФЗТ) ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ

- А) имиглуцераза, велаглуцераза альфа
- В) нитизинон, имиглуцераза
- С) бета-агалсидаза, альглуцераза
- Д) галсульфаза, идурсульфаза

ОТВЕТ: А

77. ПАЦИЕНТОВ С НЕСОВЕРШЕННЫМ ОСТЕОГЕНЕЗОМ НАЗЫВАЮТ «ХРУСТАЛЬНЫМИ ЛЮДЬМИ», ПОТОМУ ЧТО

- А) кости ломаются от незначительных нагрузок
- В) они чувствительны даже к малейшим звукам
- С) их кожа имеет необычный стеклянный блеск
- Д) они имеют белые ломкие волосы

ОТВЕТ: А

78. КРИТЕРИЕМ ИСКЛЮЧЕНИЯ ДИАГНОЗА СИСТЕМНЫЙ ЮВЕНИЛЬНЫЙ АРТРИТ ЯВЛЯЕТСЯ

- А) псориаз (в том числе в анамнезе) у пациента или у его родственников первой линии родства (родители, сибсы)
- В) кратковременная (летучая) эритематозная сыпь
- С) генерализованная лимфаденопатия
- Д) гепатомегалия и (или) спленомегалия

ОТВЕТ: А

79. РОДИТЕЛИ РЕБЕНКА С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ 1 ТИПА ОБРАЩАЮТСЯ К УЧАСТКОВОМУ ПЕДИАТРУ С ВОПРОСОМ: КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ ПОСЛЕДУЮЩИХ ДЕТЕЙ С МУКОПОЛИСАХАРИДОЗОМ?

- А) 25% возможно рождение здорового ребенка, в 25% рождение ребенка с мукополисахаридозом, в 50% носительство патологического гена без наличия клинических проявлений мукополисахаридоза
- В) в 50% возможно рождение здорового ребенка
- С) 25% возможно рождение здорового ребенка, в 75% дети будут иметь данную патологию
- Д) данная патология не связана с повреждением генов, и последующие дети будут здоровы

ОТВЕТ: А

80. ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ CAPS-СИНДРОМА ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ ПАТОГЕННОГО ВАРИАНТА В ГЕНЕ

- А) NLRP3
- В) MEFV
- С) NLRP12
- Д) MVK

ОТВЕТ: А

81. ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ ТРАПС ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ ПАТОГЕННОГО ВАРИАНТА В ГЕНЕ

- А) TNFRSF1A
- В) MEFV
- С) NLRP3
- Д) MVK

ОТВЕТ: А

82. БОЛЕЗНЬ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ДЕФЕКТОМ МЕТАБОЛИЗМА

- А) лейцина, валина, изолейцина
- В) аланина, лейцина, глицина
- С) тирозина, лизина, триптофана
- Д) лизина, метионина, валина

ОТВЕТ: А

83. ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКИ ЯВЛЯЕТСЯ НАЛИЧИЕ ПАТОГЕННОГО ВАРИАНТА В ГЕНЕ

- А) MEFV
- В) NLRP3
- С) NLRP12
- Д) MVK

ОТВЕТ: А

84. ВТОРИЧНЫЙ ГЕМАФАГОЦИТАРНЫЙ СИНДРОМ МОЖЕТ БЫТЬ ОСЛОЖНЕНИЕМ

- А) любого ревматического заболевания
- В) только юношеского артрита с системным началом
- С) только аутовоспалительных синдромов
- Д) только системной красной волчанки

ОТВЕТ: А

85. СРЕДИ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ЭТНИЧЕСКИХ ГРУПП НАИБОЛЬШЕЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ К СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКА ОБЛАДАЮТ

- А) средиземноморские народы
- В) скандинавская группа
- С) коренное население Северной Америки
- Д) азиатские народы

ОТВЕТ: А

86. НАИБОЛЕЕ ЛЕГКИМ ФЕНОТИПОМ CAPS-СИНДРОМА ЯВЛЯЕТСЯ

- А) семейный холодовой аутовоспалительный синдром / Familial cold autoinflammatory syndrome (FCAS)
- В) хронический младенческий неврологический кожно-артикулярный синдром (chronic infantile neurologic cutaneous articular syndrome) / мультисистемное воспалительное заболевание неонатального возраста (neonatal-onset multisystem inflammatory disease) (CINCA/NOMID)
- С) синдром Макла-Уэллса / Muckle–Wells syndrome (MWS)
- Д) синдром дефицита мевалонаткиназы

ОТВЕТ: А

87. НАИБОЛЕЕ ТЯЖЕЛЫМ ФЕНОТИПОМ CAPS-СИНДРОМА ЯВЛЯЕТСЯ

А) хронический младенческий неврологический кожно-артикулярный синдром (chronic infantile neurologic cutaneous articular syndrome) / мультисистемное воспалительное заболевание неонатального возраста (neonatal-onset multisystem inflammatory disease) (CINCA/NOMID)

В) семейный холодовой аутовоспалительный синдром / Familial coldautoinflammatory syndrome (FCAS)

С) синдром Макла-Уэллса / Muckle–Wells syndrome (MWS)

Д) синдром дефицита мевалонаткиназы

ОТВЕТ: А

88. КРИТЕРИЕМ ИСКЛЮЧЕНИЯ ДИАГНОЗА ЮВЕНИЛЬНЫЙ АРТРИТ С СИСТЕМНЫМ НАЧАЛОМ ЯВЛЯЕТСЯ

А) артрит, ассоциированный с HLA-B27, у мальчиков в возрасте старше 6 лет

В) кратковременная (летучая) эритематозная сыпь

С) генерализованная лимфаденопатия

Д) гепатомегалия и (или) спленомегалия

ОТВЕТ: А

89. КРИТЕРИЕМ ИСКЛЮЧЕНИЯ ДИАГНОЗА ЮВЕНИЛЬНЫЙ АРТРИТ С СИСТЕМНЫМ НАЧАЛОМ ЯВЛЯЕТСЯ

А) положительный РФ класса IgM минимум в 2-х пробах, взятых с интервалом не менее 3 мес

В) положительный РФ класса IgM минимум в 3-х пробах, взятых с интервалом не менее 3 мес

С) положительный РФ класса IgM минимум в 2-х пробах, взятых с интервалом не менее 6 мес

Д) положительный РФ класса IgM минимум в 3-х пробах, взятых с интервалом не менее 6 мес

ОТВЕТ: А

90. ГРУБЫЕ ЧЕРТЫ ЛИЦА, ГЕПАТОМЕГАЛИЯ И УМСТВЕННАЯ ОТСТАЛОСТЬ НАБЛЮДАЮТСЯ ПРИ

А) мукополисахаридозе

В) аминоацидурии

С) нарушение углеводного обмена

Д) недостаточности ферментов цикла мочевины

ОТВЕТ: А

91. ЗА РАЗВИТИЕ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИПОВ А, В ОТВЕЧАЕТ ГЕН

А) SMPD1

В) NPC1

С) GLB1

Д) DMD

ОТВЕТ: А

92. ГЕННО-ИНЖЕНЕРНЫМ ПРЕПАРАТОМ ПЕРВОГО ВЫБОРА ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ CAPS-СИНДРОМА ЯВЛЯЕТСЯ

А) Канакинумаб

В) Ритуксимаб

С) Голимумаб

Д) Белимумаб

ОТВЕТ: А

93. ГЕННО-ИНЖЕНЕРНЫМ ПРЕПАРАТОМ ПЕРВОГО ВЫБОРА ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ TRAPS-СИНДРОМА ЯВЛЯЕТСЯ

А) Канакинумаб

В) Ритуксимаб

С) Голимумаб

Д) Белимумаб

ОТВЕТ: А

94. БАЗИСНЫМ ПРЕПАРАТОМ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКИ ЯВЛЯЕТСЯ

А) Колхицин

В) Сульфасалазин

С) Тофацитиниб

Д) Нимесулид

ОТВЕТ: А

95. НАИБОЛЕЕ ГРОЗНЫМ ОСЛОЖНЕНИЕМ АУТОВОСПАЛИТЕЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ

А) амилоидоз

В) вторичные инфекции

С) нарушение обмена веществ

Д) нарушение фертильности

ОТВЕТ: А

96. СОВРЕМЕННЫЕ КРИТЕРИИ ДИАГНОСТИКИ ВТОРИЧНЫЙ ГЕМОФАГОЦИТАРНЫЙ СИНДРОМ ПРИ ЮНОШЕСКОМ АРТРИТЕ С СИСТЕМНЫМ НАЧАЛОМ РАЗРАБОТАНЫ

А) Ravelli et all

В) Paradi et all

С) Gattorno et all

Д) Ozen et all

ОТВЕТ: А

97. ВИРУСНАЯ ИНФЕКЦИЯ ЯВЛЯЮЩАЯСЯ ОДНОЙ ИЗ НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫХ ПРИЧИН РАЗВИТИЯ ВГФС

А) Эпштейна-Барр вирусная инфекция

В) Парвовирусная инфекция

С) Ротавирусная инфекция

Д) Норвовирусная инфекция

ОТВЕТ: А

98. ОСНОВНЫМ ЦИТОКИНОМ, КОТОРЫЙ ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ ВОЗНИКНОВЕНИЯ СИМПТОМОВ CAPS-СИНДРОМА СЧИТАЮТ

А) ИЛ – 1

В) ФНО-альфа

С) ИЛ - 17

Д) ИЛ-16

ОТВЕТ: А

99. ВЫБЕРИТЕ БЛОКАТОР ИЛ-1

А) Канакинумаб

В) Тоцилизумаб

С) Этанерцепт

Д) Адалимумаб

ОТВЕТ: А

100. ВЫБЕРИТЕ БЛОКАТОР ИЛ-1

А) Анакинра

В) Тоцилизумаб

С) Этанерцепт

Д) Адалимумаб

ОТВЕТ: А

101. МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ

А) дефицитом лизосомальных ферментов метаболизма мукополисахаридов

В) необычным запахом мочи и пота

С) гипопигментацией

Д) опережение физического развития

ОТВЕТ: А

102. ВЫБЕРИТЕ БЛОКАТОР ИЛ-6

А) Тоцилизумаб

В) Канакинумаб

С) Этанерцепт

Д) Адалимумаб

ОТВЕТ: А

103. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ CAPS-СИНДРОМА

А) аутосомно-доминантное

В) аутосомно-рецессивное

С) сцепленное с полом доминантное

D) сцепленное с полом рецессивное

ОТВЕТ: А

104. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ TRAPS-СИНДРОМА

A) аутосомно-доминантное

B) аутосомно-рецессивное

C) сцепленное с полом доминантное

D) сцепленное с полом рецессивное

ОТВЕТ: А

105. В ОСНОВЕ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ЛЕЖИТ ДЕФЕКТ ГЕНА

A) GBA

B) GLB1

C) DMD

D) CFTR

ОТВЕТ: А

106. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ СЕМЕЙНОЙ СРЕДИЗЕМНОМОРСКОЙ ЛИХОРАДКИ

A) аутосомно-рецессивное

B) аутосомно-доминантное

C) сцепленное с полом доминантное

D) сцепленное с полом рецессивное

ОТВЕТ: А

107. ДЛЯ ЮНОШЕСКОГО АРТРИТА С СИСТЕМНЫМ НАЧАЛОМ ХАРАКТЕРНО  
НАЛИЧИЕ

A) кратковременной (летучей) эритематозной сыпи, гепатомегалии и/или спленомегалии

B) псориаза (в том числе в анамнезе) у пациента или у его родственников первой линии родства (родители, сибсы)

C) анкилозирующего спондилита; артрита, ассоциированного с энтезитом

D) сакроилеита в сочетании с воспалительными заболеваниями кишечника

ОТВЕТ: А

108. УКАЖИТЕ ПРЕПАРАТ, НЕ ПРИМЕНЯЮЩИЙСЯ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ЮНОШЕСКОГО  
АРТРИТА С СИСТЕМНЫМ НАЧАЛОМ

A) Белimumаб

B) Тоцилизумаб

C) Канакинумаб

D) Ритуксимаб

ОТВЕТ: А

109. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ТИРОЗИНЕМИИ 1 ТИПА

A) аутосомно-рецессивный

- В) аутосомно-доминантный
- С) доминантное, сцепленное с полом
- Д) рецессивное, сцепленное с полом

ОТВЕТ: А

110. СПЕЦИФИЧЕСКИЙ «КАПУСТНЫЙ» ЗАПАХ ТЕЛА ХАРАКТЕРЕН ПРИ

- А) наследственной тирозинемии 1 типа
- В) изовалериановая ацидемия
- С) алкаптонурии
- Д) лейцинозе

ОТВЕТ: А

111. ПРИЧИНОЙ АЛКАПТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ ДЕФЕКТ ФЕРМЕНТА

- А) оксидазы гомогентизиновой кислоты
- В) тирозиназы
- С) аргиназы
- Д) дигидроптеридинредуктазы

ОТВЕТ: А

112. ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ - ЭТО

- А) заболевания распространенность которых не превышает 10 - 100000
- В) заболевания распространенность которых не превышает 15 - 100000
- С) заболевания распространенность которых не превышает 20 - 100000
- Д) заболевания распространенность которых не превышает 5 - 100000

ОТВЕТ: А

113. РЕБЕНКУ В ВОЗРАСТЕ 4-Х ЛЕТ УСТАНОВЛЕН ДИАГНОЗ

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА 1 ТИПА (СИНДРОМ ГУРЛЕР). МАЛЬЧИК НЕ ХОДИТ, САМОСТОЯТЕЛЬНО НЕ СИДИТ, НЕ ЕСТ, ПРОИЗНОСИТ ОТДЕЛЬНЫЕ СЛОВА. КАКОЕ ЛЕЧЕНИЕ НЕОБХОДИМО НАЗНАЧИТЬ ДАННОМУ ПАЦИЕНТУ?

- А) инфузия альдуразима 1 раз в месяц
- В) инфузия альдуразима 1 раз в квартал
- С) инфузия альдуразима 1 раз в неделю
- Д) терапия стволовыми клетками

ОТВЕТ: А

114. ЧЕРНЫЙ ЦВЕТ МОЧИ ПРИ НАХОЖДЕНИИ НА ВОЗДУХЕ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ

- А) алкаптонурии
- В) фенилкетонурии
- С) лейциноза
- Д) болезни Гоше

ОТВЕТ: А

115. ХАРАКТЕРНЫМИ ФЕНОТИПИЧЕСКИМИ ПРОЯВЛЕНИЯМИ «СИНДРОМА ЭЛЬФА» СЧИТАЮТ

- А) крупные. чаще голубые глаза со звёздчатым рисунком на радужке, маленький, нос с плоским тупым концом, широкий лоб, маленький, несколько заострённый подбородок, широкопосаженные брови. невысокий рост
- В) диффузное шелушение, повышенная складчатость ладоней и подошв. шелушение наиболее выражено на разгибательных поверхностях конечностей, меньше на коже спины живота, волосистой части головы, отсутствует в складках
- С) появление «шишек» на теле. постепенное «окаменение» мышц, сухожилий, связок, фасций (соединительнотканной оболочки) и подкожных тканей — образование костей в «мягких тканях» организма
- Д) страбизм, широкий рот, редко расположенные зубы, выдающийся вперёд подбородок, высунутый язык. походка с негнушимися ногами; в ряде случаев специфическое выражение лица, слишком частый смех

ОТВЕТ: А

116. БОЛЕЗНЬ НИМАНА-ПИКА – ЭТО ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ

- А) снижением активности фермента сфингомиелиназы
- В) недостаточностью лизосомального фермента  $\alpha$ -галактозидазы
- С) дефектом ферментативных систем, контролирующих синтез кортикостероидов
- Д) дефектом лизосомного фермента  $\beta$ -d-глюкозидазы

ОТВЕТ: А

117. У РЕБЕНКА 5 ЛЕТ С ОТСТАВАНИЕМ НЕРВНО-ПСИХИЧЕСКОГО РАЗВИТИЯ, ПАХОВОЙ И ПУПОЧНОЙ ГРЫЖЕЙ, ДЕФОРМАЦИЕЙ СУСТАВОВ ПО ТИПУ «КОГТИСТОЙ ЛАПЫ», ГРОТЕСКНЫМИ ЧЕРТАМИ ЛИЦА, СКОЛИОЗОМ, ГЕПАТОМЕГАЛИЕЙ, НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ МИТРАЛЬНОГО КЛАПАНА, ПОЛУЧАВШЕГО ЛЕЧЕНИЕ ПО ПОВОДУ ЮВЕНИЛЬНОГО АРТРИТА ГЕНЕТИКОМ ЗАПОДОЗРЕН МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ. ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ ГЛИКОЗАМИНГЛИКАНОВ В МОЧЕ – НОРМА. КАКОВА ДАЛЬНЕЙШАЯ ТАКТИКА ВРАЧА?

- А) Провести ДНК-анализ
- В) Провести определение гликозаминогликанов в моче у родственников первой степени родства
- С) Провести определение гликозамингликанов в крови
- Д) Ребенок не имеет наследственной патологии, имеющиеся изменения следствие ювенильного артрита

ОТВЕТ: А

118. У РЕБЕНКА 1,5 ЛЕТ ОТМЕЧАЮТСЯ ЧАСТЫЕ ОТИТЫ, В ВОЗРАСТЕ 6 МЕСЯЦЕВ ПРООПЕРИРОВАН ПО ПОВОДУ УЩЕМЛЕННОЙ ПАХОВО-МОШОНОЧНОЙ ГРЫЖИ СПРАВА, ЧЕРЕЗ 4 МЕСЯЦА ВЫЯВЛЕНА ПАХОВО-МОШОНОЧНАЯ ГРЫЖА СЛЕВА, С 8 МЕСЯЦЕВ ЗАФИКСИРОВАНА ОСТАНОВКА В ПСИХОМОТОРНОМ РАЗВИТИИ, В ПОСЛЕДНИЕ 3 МЕСЯЦА МАМА ОТМЕЧАЕТ ИСЧЕЗНОВЕНИЕ РАНЕЕ ПРИОБРЕТЕННЫХ НАВЫКОВ (РЕБЕНОК ПЕРЕСТАЛ ВСТАВАТЬ НА НОЖКИ, САМОСТОЯТЕЛЬНО НЕ СИДИТ, ПЕРЕСТАЛ ПРОИЗНОСИТЬ СЛОВА). ПРИ ОЧЕРЕДНОМ ОСМОТРЕ ВЫЯВЛЕНА ПУПОЧНАЯ ГРЫЖА. ПО ДАННЫМ ЭХО-КГ ВЫЯВЛЕНА ДОБАВОЧНАЯ ХОРДА ЛЕВОГО ЖЕЛУДОЧКА. ЗАПОДОЗРЕН МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ. УКАЖИТЕ СИМПТОМ, КОТОРЫЙ НЕ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ ЭТОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ?

- A) Добавочная хорда левого желудочка.
- B) Пахово-мошоночная и пупочная грыжи
- C) Отставание психомоторного развития
- D) Рецидивирующие отиты

ОТВЕТ: А

119. ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ МУКОВИСЦИДОЗА

- A) рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул
- B) хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца
- C) грубые черты лица, кифосколиоз, порок клапанов сердца
- D) задержка роста, помутнение роговицы

ОТВЕТ: А

120. ДИАГНОЗ МУКОВИСЦИДОЗА СТАВИТСЯ НА ОСНОВАНИИ

- A) клинической картины, исследования концентрации ионов  $\text{Na}^+$  и  $\text{Cl}^-$  в потовой жидкости
- B) биохимического анализа мочи и крови
- C) данных офтальмолога, кардиолога и параклинических методов
- D) данных электромиографии и креатинфосфокиназы в сыворотке крови

ОТВЕТ: А

121. НАИБОЛЕЕ ЧАСТАЯ ТЕРАПИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- A) симптоматическая
- B) этиопатогенетическая
- C) этиотропная
- D) патогенетическая

ОТВЕТ: А

122. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ, ПОДДАЮЩИЕСЯ КОРРЕКЦИИ ДИЕТАМИ

- A) фенилкетонурия
- B) нейрофиброматоз
- C) муковисцидоз
- D) сфероцитоз

ОТВЕТ: А

123. МЕТАБОЛИЧЕСКАЯ ИНГИБИЦИЯ - КОРРЕКЦИЯ ОБМЕНА ВКЛЮЧАЕТ

- A) снижение интенсивности синтеза патологического субстрата
- B) ограничение поступления вещества с пищей
- C) выведение из организма субстрата патологической реакции
- D) защиту от поступления избыточных количеств продуктов катаболизма

ОТВЕТ: А

124. ДИЕТИЧЕСКОЕ ОГРАНИЧЕНИЕ УСТАНОВЛИВАЕТСЯ

- A) при галактоземии
- B) при наследственной форме карликовости
- C) для профилактики судорог у ребёнка с гипераммониемией
- D) ребёнку с умственной отсталостью

ОТВЕТ: А

125. УСИЛЕННОЕ ВЫВЕДЕНИЕ СУБСТРАТА ПРИМЕНЯЕТСЯ

- A) при синдроме Вильсона-Коновалова назначением пеницилламина для связывания внутриклеточных ионов меди
- B) при пересадке печени больному семейной гиперхолестеринемией
- C) при судорогах у ребёнка с гипераммониемией
- D) при умственной отсталости у ребенка назначением больших доз витаминов

ОТВЕТ: А

126. К ОРФАННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСИТСЯ

- A) юношеский артрит с системным началом
- B) ювенильный спондилит
- C) реактивная артропатия
- D) ювенильный артрит пауциартикулярный вариант

ОТВЕТ: А

127. АЛЬТЕРНАТИВНЫЕ ПУТИ ОБМЕНА ПРИМЕНЯЮТСЯ

- A) при органической ацидемии у ребенка назначением карнитина для образования эфиров карнитина и их выведения
- B) при судорогах у ребёнка с гипераммониемией вследствие недостаточности орнитинтранскарбамилазы
- C) при пересадке печени больному семейной гиперхолестеринемией
- D) при синдроме Вильсона-Коновалова

ОТВЕТ: А

128. БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА РАЗВИВАЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ:

- A) генетическая детерминированность
- B) нарушений питания
- C) нервно-психических перегрузок и стрессов
- D) причина неизвестна

ОТВЕТ: А

129. БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА РАЗВИВАЕТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ ИЗБЫТОЧНОГО НАКОПЛЕНИЯ В ОРГАНИЗМЕ:

- A) меди
- B) цинка
- C) железа

D) кальция

ОТВЕТ: А

130. БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО МАНИФЕСТИРУЕТ С ПОРАЖЕНИЯ:

A) печени

B) глаз

C) почек

D) центральной нервной системы

ОТВЕТ: А

131. ФОРМЫ ПОРАЖЕНИЯ ПЕЧЕНИ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА:

A) все перечисленные

B) хронический гепатит

C) фульминантный гепатит

D) цирроз печени

ОТВЕТ: А

132. КАКОВА ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА В ПОПУЛЯЦИИ :

A) 1 - 30 000

B) 1 - 90

C) 10 - 100 000

D) Неизвестна

ОТВЕТ: А

133. КАКОВА НАЧАЛЬНАЯ НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ СИМПТОМАТИКА БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА:

A) все перечисленное

B) тремор кистей

C) дизартрия

D) снижение координации

ОТВЕТ: А

134. МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ, ВЫЯВЛЯЕМЫЕ В ПЕЧЕНИ ПРИ ГИСТОЛОГИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА:

A) все перечисленные

B) баллонная дистрофия гепатоцитов

C) жировая инфильтрация гепатоцитов

D) скопления гликогена и гликогеновая дегенерации ядер гепатоцитов

ОТВЕТ: А

135. ОСОБЕННОСТИ МОРФОЛОГИЧЕСКИХ ИЗМЕНЕНИЙ ПЕЧЕНИ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА:

- A) быстрое развитие склеротического процесса при низкой гистологической активности высокая гистологическая активность
- B) быстрое развитие склеротического процесса при высокой гистологической активности
- C) медленное развитие склеротического процесса при низкой гистологической активности
- D) медленное развитие склеротического процесса при высокой гистологической активности

ОТВЕТ: А

136. НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫЙ ПАРАМЕТР В БАЛЛЬНОЙ СИСТЕМЕ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА:

- A) выявление гомозиготных или компаунд-гетерозиготных мутаций гена АТР7В
- B) наличие кольца Кайзера-Флейшера
- C) резкое повышение содержания меди в ткани печени
- D) резкое снижение уровня церулоплазмينا

137. ОТВЕТ: А

К ОРФАННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСИТСЯ

- A) синдром респираторного расстройства у новорожденного
- B) бронхиальная астма
- C) хронический бронхит
- D) гранулематоз Вегенера

ОТВЕТ: А

138. ПРОДУКТЫ С ВЫСОКИМ СОДЕРЖАНИЕМ МЕДИ:

- A) все перечисленные
- B) баранина
- C) субпродукты (печень, почки, сердце, мозги),
- D) соевые продукты, орехи, шампиньоны, щавель, редис

ОТВЕТ: А

139. ПОКАЗАНИЯ К ТРАНСПЛАНТАЦИИ ПЕЧЕНИ ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА:

- A) все перечисленное
- B) фульминантная печеночная недостаточность
- C) декомпенсированный цирроз печени
- D) прогрессирование печеночных нарушений на фоне терапии или вследствие прекращения терапии

ОТВЕТ: А

140. КАКОЕ ИЗ НИЖЕПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОБЯЗАТЕЛЬНО СОПРОВОЖДАЮТСЯ ПОРАЖЕНИЕМ ПОДЖЕЛУДОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ:

- A) муковисцидоз
- B) болезнь Гоше
- C) скарлатина

D) эзофагит

ОТВЕТ: А

141. РЕБЕНОК 5 ЛЕТ БОЛЕН 8 НЕДЕЛЬ. В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ: ЛИХОРАДКА, СЫПЬ, ОЛИГОАРТРИТ, ПЕРИКАРДИТ, ЛИМФАДЕНОПАТИЯ. В КЛИНИЧЕСКОМ АНАЛИЗЕ КРОВИ: ЛЕЙКОЦИТЫ –  $20 \times 10^9/\text{л}$ , ГЕМОГЛОБИН – 80 Г/Л, ЭРИТРОЦИТЫ –  $2,5 \times 10^{12}/\text{л}$ , ТРОМБОЦИТЫ –  $500 \times 10^9/\text{л}$ , СОЭ – 60 ММ/Ч, СРБ – 200 МГ/Л. БИОХИМИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ КРОВИ В ПРЕДЕЛАХ НОРМЫ. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕОБХОДИМО ИСКЛЮЧИТЬ РЕБЕНКУ С ОПИСАННОЙ СИМПТОМАТИКОЙ

A) иммунодефицитное состояние, гемобластозы, лимфопролиферативные заболевания, солидные опухоли, туберкулез, аутовоспалительные периодические лихорадки

B) гемобластозы, лимфопролиферативные заболевания, солидные опухоли

C) аутовоспалительные периодические лихорадки

D) туберкулез

ОТВЕТ: А

142. РЕБЕНОК 5 ЛЕТ БОЛЕН 8 НЕДЕЛЬ. В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ: ЛИХОРАДКА, СЫПЬ, ОЛИГОАРТРИТ, ПЕРИКАРДИТ, ЛИМФАДЕНОПАТИЯ. В КЛИНИЧЕСКОМ АНАЛИЗЕ КРОВИ: ЛЕЙКОЦИТЫ –  $20 \times 10^9/\text{л}$ , ГЕМОГЛОБИН – 80 Г/Л, ЭРИТРОЦИТЫ –  $2,5 \times 10^{12}/\text{л}$ , ТРОМБОЦИТЫ –  $500 \times 10^9/\text{л}$ , СОЭ – 60 ММ/Ч, СРБ – 200 МГ/Л. БИОХИМИЧЕСКИЕ ПОКАЗАТЕЛИ КРОВИ В ПРЕДЕЛАХ НОРМЫ. КАКИЕ ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ ЛАБОРАТОРНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ НА ЭТАПЕ УСТАНОВЛЕНИЯ ДИАГНОЗА:

A) исследование на инфекции, иммунофенотип лимфоцитов, прокальцитониновый тест, анализ кала на кальпротектин, генетическое исследование на аутовоспалительные периодические лихорадки

B) исследование на инфекции, прокальцитониновый тест

C) прокальцитониновый тест, исследование синовиальной жидкости, генетическое исследование на аутовоспалительные периодические лихорадки

D) генетическое исследование на аутовоспалительные периодические лихорадки и анализ кала на кальпротектин

ОТВЕТ: А

143. РЕБЕНОК 5 ЛЕТ БОЛЕН 8 НЕДЕЛЬ. В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ: ЛИХОРАДКА, СЫПЬ, ОЛИГОАРТРИТ, ПЕРИКАРДИТ, ЛИМФАДЕНОПАТИЯ. В КЛИНИЧЕСКОМ АНАЛИЗЕ КРОВИ: ЛЕЙКОЦИТЫ –  $20 \times 10^9/\text{л}$ , ГЕМОГЛОБИН – 80 Г/Л, ЭРИТРОЦИТЫ –  $2,5 \times 10^{12}/\text{л}$ , ТРОМБОЦИТЫ –  $500 \times 10^9/\text{л}$ , СОЭ – 60 ММ/Ч, СРБ – 200 МГ/Л. КАКИЕ ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ НА ЭТАПЕ УСТАНОВЛЕНИЯ ДИАГНОЗА?

A) компьютерную томографию грудной клетки, брюшной полости, биопсию костного мозга и лимфатического узла

B) биопсию костного мозга и лимфатического узла

C) рентгенографию грудной клетки и

D) артроскопия с биопсией

ОТВЕТ: А

144. КАКОВА ДЛИТЕЛЬНОСТЬ МОНОТЕРАПИИ НПВП ДО НАЗНАЧЕНИЯ ИММУНОДЕПРЕССАНТА ПРИ СИСТЕМНОМ ВАРИАНТЕ ЮИА С АКТИВНЫМ

АРТРИТОМ?

- A) не более 1-го месяца
- B) не более 3-х месяцев
- C) не более 2-х месяцев
- D) не более 6-ти месяцев

ОТВЕТ: А

145. КАКОЙ ИММУНОДЕПРЕССАНТ ЯВЛЯЕТСЯ ПРЕПАРАТОМ ПЕРВОГО ВЫБОРА ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ СИСТЕМНОГО ВАРИАНТА ЮИА С АКТИВНЫМ АРТРИТОМ?

- A) Метотрексат
- B) Сульфасалазин
- C) Циклоспорин
- D) Мофетила микофенолат

ОТВЕТ: А

146. КАКОЙ ИММУНОДЕПРЕССАНТ ЯВЛЯЕТСЯ ПРЕПАРАТОМ ПЕРВОГО ВЫБОРА ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ СИСТЕМНОГО ВАРИАНТА ЮИА БЕЗ АКТИВНОГО АРТРИТА?

- A) Метотрексат
- B) Сульфасалазин
- C) Лефлуномид
- D) Циклоспорин

ОТВЕТ: А

147. КАКИЕ ИЗ ГИБП ВЫ ВЫБЕРЕТЕ В КАЧЕСТВЕ ПРЕПАРАТА ПЕРВОЙ ЛИНИИ ПРИ СИСТЕМНОМ ВАРИАНТЕ ЮИА С АКТИВНЫМ АРТРИТОМ?

- A) Тоцилизумаб
- B) Ритуксимаб
- C) Адалимумаб или Этанерцепт
- D) Абатацепт

ОТВЕТ: А

148. К ОРФАННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСИТСЯ

- A) болезнь Крона
- B) аутоиммунный гепатит
- C) язвенная болезнь
- D) хронический панкреатит

ОТВЕТ: А

149. КАКОЕ СОПУТСТВУЮЩЕЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ АБСОЛЮТНЫМ ПРОТИВОПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ НАЗНАЧЕНИЯ ИНГИБИТОРОВ ФНО $\alpha$ ?

- A) туберкулез легких
- B) артериальная гипертензия
- C) язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки

D) сахарный диабет

ОТВЕТ: А

150. РЕБЕНОК С СИСТЕМНЫМ ЮИА, ПОЛУЧАЮЩИЙ РИТУКСИМАБ, ПЕРЕНЕС ОРИ. ЧЕРЕЗ 5 ДНЕЙ ПОЯВИЛСЯ РЕДКИЙ, НЕПРОДУКТИВНЫЙ, СУХОЙ КАШЕЛЬ, СУБФЕБРИЛИТЕТ, ЗАТРУДНЕНИЕ ВДОХА. О ЧЕМ МОЖНО ПОДУМАТЬ В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ?

A) атипичная пневмония

B) реинфекция или суперинфекция

C) бронхиальная астма

D) пневмонит

ОТВЕТ: А

151. РЕБЕНОК С СИСТЕМНЫМ ЮИА, ПОЛУЧАЮЩИЙ РИТУКСИМАБ, ПЕРЕНЕС ОСТРУЮ РЕСПИРАТОРНУЮ ИНФЕКЦИЮ. ЧЕРЕЗ 5 ДНЕЙ ПОЯВИЛСЯ РЕДКИЙ, НЕПРОДУКТИВНЫЙ, СУХОЙ КАШЕЛЬ, СУБФЕБРИЛИТЕТ, ЗАТРУДНЕНИЕ ВДОХА. КАКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ОБЕСПЕЧАТ ВЕРИФИКАЦИЮ ДИАГНОЗА?

A) компьютерная томография органов грудной клетки, посев мокроты и ИФА крови на наличие антител к пневмоцистам, микоплазмам, хламидиям

B) рентгенография грудной клетки

C) исследование крови на вирусы и на наличие антител к пневмоцистам, микоплазмам, хламидиям

D) ИФА крови на наличие антител к пневмоцистам, микоплазмам, хламидиям

ОТВЕТ: А

152. КАКИЕ ПРЕПАРАТЫ ВЫ НАЗНАЧИТЕ РЕБЕНКУ С СИСТЕМНЫМ ЮИА, ПОЛУЧАЮЩЕМУ РИТУКСИМАБ, ПРИ РАЗВИТИИ АТИПИЧНОЙ ПНЕВМОНИИ ДО ПОЛУЧЕНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ЛАБОРАТОРНОГО ОБСЛЕДОВАНИИ?

A) Макролиды, Сульфаниламиды (ко-тримоксазол), Цефалоспорины III поколения

B) иммуномодуляторы Макролиды, Сульфаниламиды (ко-тримоксазол)

C) иммуномодуляторы, Сульфаниламиды (ко-тримоксазол)

D) защищенные пенициллины, Сульфаниламиды (ко-тримоксазол), Цефалоспорины III поколения

ОТВЕТ: А

153. ОСНОВНЫМИ НЕЖЕЛАТЕЛЬНЫМИ ЯВЛЕНИЯМИ ГЕННО-ИНЖЕНЕРНОГО ПРЕПАРАТА ТОЦИЛИЗУМАБ ЯВЛЯЮТСЯ:

A) лейкопения, нейтропения

B) Туберкулез, сыпь, зуд, крапивница

C) атипичная пневмония

D) образование аутоантител

ОТВЕТ: А

154. ОСНОВНЫМИ НЕЖЕЛАТЕЛЬНЫМИ ЯВЛЕНИЯМИ ГЕННО-ИНЖЕНЕРНОГО ПРЕПАРАТА ИНФЛИКСИМАБ ЯВЛЯЮТСЯ:

A) туберкулез, образование аутоантител, сыпь, зуд, крапивница

B) туберкулез, боль в месте инъекции

С) атипичная пневмония, сыпь, зуд, крапивница,

Д) лейкопения, нейтропения

ОТВЕТ: А

155. ОСНОВНЫМИ НЕЖЕЛАТЕЛЬНЫМИ ЯВЛЕНИЯМИ ГЕННО-ИНЖЕНЕРНОГО ПРЕПАРАТА РИТУКСИМАБ ЯВЛЯЮТСЯ:

А) атипичная пневмония, лейкопения, нейтропения, сыпь, зуд, крапивница

В) туберкулез, сыпь, зуд, крапивница

С) лейкопения, нейтропения

Д) образование аутоантител, сыпь, зуд, крапивница

ОТВЕТ: А

156. ОБСЛЕДОВАНИЕ ПАЦИЕНТА С ЮИА НА НАЛИЧИЕ ТУБЕРКУЛЕЗА ДОЛЖНО ПРОВОДИТЬСЯ

А) 1 раз в 6 месяцев при приеме иммунодепрессантов и ГИБП и перед назначением иммунодепрессантов и ГИБП

В) 1 раз в 6 месяцев при приеме иммунодепрессантов и ГИБП

С) только перед назначением иммунодепрессантов и ГИБП

Д) перед назначением и сменой иммунодепрессантов и ГИБП

ОТВЕТ: А

157. НЕОБХОДИМО ЛИ ПРОВЕДЕНИЕ ПРЕМЕДИКАЦИИ ГЛЮКОКОРТИКОИДАМИ ПЕРЕД ВВЕДЕНИЕМ РАЗРЕШЕННЫХ ГИБП?

А) нет

В) да

С) в некоторых случаях

Д) при наличии атопического дерматита

ОТВЕТ: А

158. ПРИ РАЗВИТИИ ТЯЖЕЛОЙ АЛЛЕРГИЧЕСКОЙ РЕАКЦИИ НА ИНГИБИТОР ФНО $\alpha$  НЕОБХОДИМО

А) отменить препарат, переключить на другой ингибитор ФНО $\alpha$  или препарат с другим механизмом действия

В) снизить дозу и продолжить терапию ингибитором ФНО $\alpha$  под контролем врача

С) снизить дозу ингибитора ФНО $\alpha$  и назначить ГКС

Д) отменить препарат, назначить метотрексат

ОТВЕТ: А

159. К ОРФАННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСИТСЯ

А) неспецифический язвенный колит

В) аутоиммунный гепатит

С) язвенная болезнь

Д) хронический панкреатит

ОТВЕТ: А

160. ПРИ РАЗВИТИИ ТУБЕРКУЛЕЗА НА ФОНЕ ТЕРАПИИ ИНГИБТОРАМИ ФНО $\alpha$  НЕОБХОДИМО

- А) отменить препарат, назначить специфическую терапию под контролем фтизиатра
- В) снизить дозу и продолжить терапию ингибитором ФНО $\alpha$  под контролем врача-ревматолога и фтизиатра
- С) назначить специфическую терапию, продолжить терапию ингибитором ФНО $\alpha$  под контролем врача-ревматолога и фтизиатра

ОТВЕТ: А

161. РЕБЕНОК 3-Х ЛЕТ БОЛЕН В ТЕЧЕНИЕ ДВУХ МЕСЯЦЕВ. В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ ЛИХОРАДКА ИНТЕРМИТТИРУЮЩЕГО ХАРАКТЕРА, ПЯТНИСТО-ПАПУЛЕЗНЫЕ ВЫСЫПАНИЯ НА КОЖЕ, ЛИМФАДЕНОПАТИЯ, ПРИЗНАКИ МИОПЕРИКАРДИТА, УВЕЛИЧЕНИЕ ПЕЧЕНИ И СЕЛЕЗЕНКИ, БОЛИ И ОГРАНИЧЕНИЕ ПОДВИЖНОСТИ В КОЛЕННЫХ И ЛУЧЕЗАПЯСТНЫХ СУСТАВАХ. В АНАЛИЗАХ КРОВИ ЛЕЙКОЦИТОЗ ДО  $18 \times 10^9/\text{л}$ , НЕЙТРОФИЛЬНЫЙ СДВИГ ВЛЕВО ДО 15% П/Я ЛЕЙКОЦИТОВ, СОЭ - 65 ММ/ЧАС. НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫЙ ДИАГНОЗ:

- А) системный ювенильный идиопатический артрит
- В) сепсис
- С) системная красная волчанка
- Д) острая ревматическая лихорадка

ОТВЕТ: А

162. ПРИ ЛАБОРАТОРНОМ ОБСЛЕДОВАНИИ У РЕБЕНКА С СИСТЕМНЫМ ЮИА ВЕРОЯТНЕЕ ВСЕГО ВЫЯВИТЬ:

- А) повышение уровня иммуноглобулинов М, G
- В) LE-клетки, акомплементемия
- С) высокие титры анти-0-стрептолизина, антигиалуронидазы
- Д) высеив из крови микробов

ОТВЕТ: А

163. У РЕБЕНКА С РЕЦИДИВИРУЮЩИМ АРТРИТОМ НА ОСНОВАНИИ КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ ДИАГНОСТИРОВАН СИСТЕМНЫЙ ЮИА. СОЧЕТАНИЕ КАКИХ КЛИНИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ ДАЛИ ОСНОВАНИЕ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ИМЕННО ЭТОГО ВАРИАНТА ЗАБОЛЕВАНИЯ:

- А) интермиттирующая лихорадка, лимфаденопатия, гепатоспленомегалия, серозит, эритематозные высыпания
- В) интермиттирующая лихорадка, лимфаденопатия
- С) интермиттирующая лихорадка, гепатоспленомегалия
- Д) гепатоспленомегалия, лимфаденопатия

ОТВЕТ: А

164. ДЛЯ СИСТЕМНОГО ЮИА ХАРАКТЕРНО:

- А) снижение уровня Hb – 100-80 г/л, ускорение СОЭ до 50-60 мм/час, увеличение числа лейкоцитов  $20-25 \times 10^9/\text{л}$  с нейтрофильным сдвигом, высокий уровень иммуноглобулинов

- В) снижение уровня Нв – 100-80 г/л, ускорение СОЭ до 50-60 мм/час, высокий уровень иммуноглобулинов, положительный ревматоидный фактор
- С) ускорение СОЭ до 50-60 мм/час, высокий уровень иммуноглобулинов, положительный ревматоидный фактор
- Д) увеличение числа лейкоцитов 20-25x10<sup>9</sup>/л с нейтрофильным сдвигом, положительный ревматоидный фактор

ОТВЕТ: А

165. МАЛЬЧИК 16 ЛЕТ СТРАДАЕТ СИСТЕМНЫМ ЮВЕНИЛЬНЫМ ИДИОПАТИЧЕСКИМ АРТРИТОМ В ТЕЧЕНИЕ 13 ЛЕТ. ЗАБОЛЕВАНИЕ НОСИЛО ЧАСТО РЕЦИДИВИРУЮЩИЙ ХАРАКТЕР С ВЫСОКИМИ ЛАБОРАТОРНЫМИ ПОКАЗАТЕЛЯМИ АКТИВНОСТИ. ПРИ ОЧЕРЕДНОМ ОБСЛЕДОВАНИИ В КЛИНИЧЕСКОМ АНАЛИЗЕ МОЧИ ОБНАРУЖЕНА ПРОТЕИНУРИЯ ДО 3,5 Г/Л. РАЗВИТИЕ КАКОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ МОЖНО ПРЕДПОЛОЖИТЬ?

- А) вторичный амилоидоз почек
- В) хронический гломерулонефрит
- С) интерстициальный нефрит
- Д) хроническая почечная недостаточность

ОТВЕТ: А

166. ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ПОКАЗАТЕЛИ, КОТОРЫЕ УЧИТЫВАЮТСЯ ПРИ ОПРЕДЕЛЕНИИ СТЕПЕНИ АКТИВНОСТИ ЮВЕНИЛЬНОГО ИДИОПАТИЧЕСКОГО АРТРИТА?

- А) степень выраженности боли, СОЭ, уровень СРБ
- В) степень выраженности боли, СОЭ, число лейкоцитов
- С) степень выраженности боли, уровень СРБ, число лейкоцитов,
- Д) степень выраженности боли, уровень СРБ, уровень гамма-глобулинов

ОТВЕТ: А

167. КАКОЙ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ПРИЗНАКОВ СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О ТЯЖЕЛОМ ТЕЧЕНИИ И НЕБЛАГОПРИЯТНОМ ПРОГНОЗЕ ЮВЕНИЛЬНОГО ИДИОПАТИЧЕСКОГО АРТРИТА:

- А) внесуставные проявления, узелки, васкулит
- В) поражение крупных суставов
- С) отсутствие РФ
- Д) выраженность болевого синдрома

ОТВЕТ: А

168. НАИБОЛЕЕ ВАЖНЫМ КРИТЕРИЕМ ОЦЕНКИ ЭФФЕКТИВНОСТИ ПРОТИВОРЕВМАТИЧЕСКИХ ПРЕПАРАТОВ ПРИ ЛЕЧЕНИИ ЮВЕНИЛЬНОГО ИДИОПАТИЧЕСКОГО АРТРИТА ЯВЛЯЕТСЯ:

- А) улучшение качества жизни
- В) положительная динамика показателей суставного синдрома
- С) снижение лабораторных показателей активности процесса
- Д) уменьшение выраженности системных проявлений

ОТВЕТ: А

169. КАКИЕ ФАКТОРЫ МОГУТ СПРОВОЦИРОВАТЬ ОБОСТРЕНИЕ ЮВЕНИЛЬНОГО ИДИОПАТИЧЕСКОГО АРТРИТА?

- А) все перечисленное
- В) травма
- С) инфекции
- Д) инсоляция
- Е) переохлаждение

ОТВЕТ: А

170. К ОРФАННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСИТСЯ

- А) муковисцидоз
- В) сахарный диабет
- С) аутоиммунный тиреоидит
- Д) бронхиальная астма

ОТВЕТ: А

171. ПАЦИЕНТАМ, ПОЛУЧАЮЩИМ ТЕРАПИЮ ИНГИБИТОРАМИ ФНО А, ОБЯЗАТЕЛЬНО ПРОВЕДЕНИЕ КОМПЬЮТЕРНОЙ ТОМОГРАФИИ ОРГАНОВ ГРУДНОЙ КЛЕТКИ И РЕАКЦИИ МАНТУ:

- А) перед назначением ингибитора ФНО  $\alpha$  и далее каждые 6 месяцев
- В) перед назначением ингибитора ФНО  $\alpha$ , далее каждые 3 месяца
- С) перед назначением ингибитора ФНО  $\alpha$ , далее 1 раз год
- Д) только перед назначением ингибитора ФНО  $\alpha$

ОТВЕТ: А

172. КАКОЙ СИМПТОМОВ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ПРОЯВЛЕНИЕМ СИСТЕМНОГО ЮВЕНИЛЬНОГО ИДИОПАТИЧЕСКОГО АРТРИТА?

- А) серопозитивность по РФ
- В) нейтрофилез. ускорение соэ
- С) лихорадка
- Д) нестойкая пятнисто-папулезная сыпь, усиливающаяся на высоте лихорадки

173. ОТВЕТ: А

ПАЦИЕНТКА 8 ЛЕТ ГОСПИТАЛИЗИРОВАНА В КЛИНИКУ С ЖАЛОБАМИ НА ПОВЫШЕНИЕ ТЕМПЕРАТУРЫ ТЕЛА ДО 39,0, ПОЛИАРТРАЛГИИ, БОЛИ В ГОРЛЕ. ПРИ ОСМОТРЕ ВЫЯВЛЕНЫ ПОЛИМОРФНЫЕ ВЫСЫПАНИЯ НА КОЖЕ ТУЛОВИЩА И КОНЕЧНОСТЕЙ, СИММЕТРИЧНАЯ ПРИПУХЛОСТЬ СУСТАВОВ КИСТЕЙ, УВЕЛИЧЕНИЕ ПОДЧЕЛЮСТНЫХ И ПОДМЫШЕЧНЫХ ЛИМФОУЗЛОВ, ГЕПАТОМЕГАЛИЯ, СПЛЕНОМЕГАЛИЯ. РФ, АНФ, АНТИТЕЛА К ДНК ОТРИЦАТЕЛЬНЫЕ. ВАШ ПРЕДПОЛОЖИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ:

- А) Системный ювенильный идиопатический артрит
- В) Острая ревматическая лихорадка
- С) Системная красная волчанка

D) Болезнь Лайма

ОТВЕТ: А

174. ВЫБЕРИТЕ ВЕРНОЕ ПОЛОЖЕНИЕ, КАСАЮЩЕЕСЯ НАЗНАЧЕНИЯ ГЛЮКОКОРТИКОИДОВ (ГК) ДЛЯ ПЕРОРАЛЬНОГО ПРИЕМА ПРИ ЮВЕНИЛЬНОМ ИДИОПАТИЧЕСКОМ АРТРИТЕ.

A) ГК назначаются только при неэффективности иммунодепрессантов и генно-инженерных биологических препаратов

B) Для уменьшения болей в суставах всем пациентам следует назначать ГК

C) Лечение НПВС должно сопровождаться подключением ГК

D) У пациентов со стойким артритом терапия ГК должна начинаться как можно раньше

ОТВЕТ: А

175. ВЫДЕЛИТЕ ОСНОВНЫЕ ЛЕКАРСТВЕННЫЕ СРЕДСТВА, НАЗНАЧАЕМЫЕ ДЛЯ УМЕНЬШЕНИЯ ИНТЕНСИВНОСТИ БОЛЕВОГО СИНДРОМА?

A) НПВП

B) Миорелаксанты

C) Антидепрессанты

D) Гомеопатические препараты

ОТВЕТ: А

176. К ИНГИБИТОРАМ ФНО  $\alpha$  ОТНОСИТСЯ:

A) Инфликсимаб

B) Ритуксимаб

C) Тоцилизумаб

D) Канакинумаб

ОТВЕТ: А

177. ТОЦИЛИЗУМАБ ПАЦИЕНТАМ С СИСТЕМНЫМ ЮВЕНИЛЬНЫМ ИДИОПАТИЧЕСКИМ АРТРИТОМ НАЗНАЧАЮТ В ДОЗЕ:

A) 8-12 мг/кг

B) 1 мг/кг/сутки

C) 5 мг/кг

D) 10-20 мг/кг

ОТВЕТ: А

178. РИТУКСИМАБ ПАЦИЕНТАМ С СИСТЕМНЫМ ЮВЕНИЛЬНЫМ ИДИОПАТИЧЕСКИМ АРТРИТОМ НАЗНАЧАЮТ В ДОЗЕ:

A) 375 мг/м<sup>2</sup>/введение внутривенно 1 раз в неделю в течение 4 последовательных недель

B) 10 мг/кг/введение внутривенно по схеме 0, 2, 4-я недели, далее каждые 4 недели

C) 0,4 мг/кг/введение подкожно 2 раза в неделю

D) 8-12 мг/кг/введение внутривенно 1 раз в 2-4 недели

ОТВЕТ: А

179. ПРИ СИСТЕМНОМ ЮВЕНИЛЬНОМ ИДИОПАТИЧЕСКОМ АРТРИТЕ С АКТИВНЫМ АРТРИТОМ МЕТОТРЕКСАТ НАЗНАЧАЮТ В ДОЗЕ:

А) 15–25 мг/м<sup>2</sup>/неделю подкожно или внутримышечно

В) 3-5 мг/ м<sup>2</sup>/неделю внутрь

С) 50 мг/ м<sup>2</sup>/неделю внутривенно

Д) 5-7,5 мг/м<sup>2</sup>/неделю подкожно или внутримышечно

ОТВЕТ: А

180. К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ НЕЖЕЛАТЕЛЬНЫМ ЯВЛЕНИЯМ ТЕРАПИИ ГЕННО-ИНЖЕНЕРНЫМ БИОЛОГИЧЕСКИМ ПРЕПАРАТОМ ТОЦИЛИЗУМАБОМ ОТНОСИТСЯ:

А) лейкопения, нейтропения

В) трансфузионные реакции

С) туберкулез

Д) боль в месте инъекции

ОТВЕТ: А

181. К ОРФАННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСИТСЯ

А) аденогенитальный синдром

В) сахарный диабет

С) хронический бронхит

Д) язвенная болезнь

ОТВЕТ: А

182. К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ НЕЖЕЛАТЕЛЬНЫМ ЯВЛЕНИЯМ ТЕРАПИИ ГЕННО-ИНЖЕНЕРНЫМ БИОЛОГИЧЕСКИМ ПРЕПАРАТОМ РИТУКСИМАБОМ ОТНОСИТСЯ:

А) трансфузионные реакции

В) нарушение функции печени

С) туберкулез

Д) боль в месте инъекции

ОТВЕТ: А

183. К НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫМ НЕЖЕЛАТЕЛЬНЫМ ЯВЛЕНИЯМ ТЕРАПИИ ГЕННО-ИНЖЕНЕРНЫМ БИОЛОГИЧЕСКИМ ПРЕПАРАТОМ ИНФЛИКСИМАБОМ ОТНОСИТСЯ:

А) трансфузионные реакции

В) лейкопения, нейтропения

С) повышение АД

Д) боль в месте инъекции

ОТВЕТ: А

184. К ОТДАЛЕННЫМ НЕЖЕЛАТЕЛЬНЫМ ЯВЛЕНИЯМ ТЕРАПИИ ГЕННО-ИНЖЕНЕРНЫМ БИОЛОГИЧЕСКИМ ПРЕПАРАТОМ РИТУКСИМАБОМ ОТНОСИТСЯ:

А) все перечисленное

В) лейкопения, нейтропения, снижение сывороточной концентрации иммуноглобулинов А,М,С

С) инфекции верхних и нижних дыхательных путей

Д) обострение герпетической инфекции

ОТВЕТ: А

185. ПРИ БОЛЕЗНИ КРОНА В ВОСПАЛИТЕЛЬНЫЙ ПРОЦЕСС ВОВЛЕКАЮТСЯ

А) слизистая подслизистая основы, мышечная и серозная оболочки

В) слизистая оболочка желудочно-кишечного тракта

С) слизистая подслизистая основы

Д) слизистая подслизистая основы и серозная оболочка

ОТВЕТ: А

186. НЕСПЕЦИФИЧЕСКИЙ ЯЗВЕННЫЙ КОЛИТ – ЭТО ХРОНИЧЕСКОЕ РЕЦИДИВИРУЮЩЕЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, КОТОРОЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ ВОСПАЛЕНИЕМ

А) толстой кишки с нагноением, изъязвлением, геморрагиями и исходом в склеротическую деформацию стенки

В) тонкой кишки с нагноением, изъязвлением, геморрагиями и исходом в склеротическую деформацию стенки

С) толстой кишки с нагноением, и исходом в склеротическую деформацию стенки

Д) тонкой кишки с нагноением, и исходом в склеротическую деформацию стенки

ОТВЕТ: А

187. ПРИ БОЛЕЗНИ КРОНА ЧАЩЕ ПОРАЖАЕТСЯ

А) тонкий отдел кишечника

В) толстый отдел кишечника

С) все отделы кишечника

ОТВЕТ: А

188. ТЕРМИН «БУГРИСТАЯ МОСТОВАЯ» ОПРЕДЕЛЯЕТ ЭНДОСКОПИЧЕСКУЮ КАРТИНУ ПОРАЖЕНИЯ КИШЕЧНИКА ПРИ

А) болезни Крона

В) неспецифическом язвенном колите

С) эзофагите

Д) илеите

ОТВЕТ: А

189. ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМ КРИТЕРИЕМ БОЛЕЗНИ КРОНА ОТ НЕСПЕЦИФИЧЕСКОГО ЯЗВЕННОГО КОЛИТА ПРИ ЭНДОСКОПИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ СЛУЖИТ (СЛУЖАТ)

А) сегментарное поражение слизистой оболочки кишечника

В) отсутствие сосудистого рисунка

С) кровоточивость

Д) налет фибрина, гной на стенках кишечника

ОТВЕТ: А

190. ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМ КРИТЕРИЕМ БОЛЕЗНИ КРОНА ОТ НЕСПЕЦИФИЧЕСКОГО ЯЗВЕННОГО КОЛИТА ПРИ ЭНДОСКОПИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ СЛУЖИТ (СЛУЖАТ)

- A) афты, глубокие щелевидные язвы, эрозии
- B) отсутствие сосудистого рисунка
- C) кровоточивость
- D) налет фибрина, гной на стенках кишечника

ОТВЕТ: A

191. ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМ КРИТЕРИЕМ БОЛЕЗНИ КРОНА ОТ НЕСПЕЦИФИЧЕСКОГО ЯЗВЕННОГО КОЛИТА ПРИ ЭНДОСКОПИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ СЛУЖИТ (СЛУЖАТ)

- A) стенозы, отверстия свищевых ходов
- B) отсутствие сосудистого рисунка
- C) налет фибрина, гной на стенках кишечника
- D) кровоточивость

ОТВЕТ: A

192. К ОРФАННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОТНОСИТСЯ

- A) фенилкетонурия
- B) диффузный (эндемический) зоб, связанный с йодной недостаточностью
- C) врожденный гипотиреоз
- D) вторичная лактазная недостаточность

ОТВЕТ: A

193. ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМ КРИТЕРИЕМ НЕСПЕЦИФИЧЕСКОГО ЯЗВЕННОГО КОЛИТА ОТ БОЛЕЗНИ КРОНА ПРИ ЭНДОСКОПИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ СЛУЖИТ (СЛУЖАТ)

- A) диффузное поражение толстой кишки
- B) отсутствие сосудистого рисунка
- C) кровоточивость
- D) налет фибрина, гной на стенках кишечника

ОТВЕТ: A

194. ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМ КРИТЕРИЕМ НЕСПЕЦИФИЧЕСКОГО ЯЗВЕННОГО КОЛИТА ОТ БОЛЕЗНИ КРОНА ПРИ ЭНДОСКОПИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ СЛУЖИТ (СЛУЖАТ)

- A) эрозии, язвы плоские, округлые, полигональные, звездчатые
- B) отсутствие сосудистого рисунка
- C) кровоточивость
- D) налет фибрина, гной на стенках кишечника

ОТВЕТ: A

195. ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМ КРИТЕРИЕМ НЕСПЕЦИФИЧЕСКОГО ЯЗВЕННОГО КОЛИТА ОТ БОЛЕЗНИ КРОНА ПРИ ЭНДОСКОПИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ СЛУЖИТ (СЛУЖАТ)

- A) псевдополипы

- В) отсутствие сосудистого рисунка
- С) налет фибрина, гной на стенках кишечника
- Д) кровоточивость

ОТВЕТ: А

196. ГИПОФОСФАТАЗИЯ – ЭТО ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ

- А) нарушением активности щелочной фосфатазы
- В) нарушением кишечной абсорбции железа
- С) нарушением углеводного обмена
- Д) дефицитом лизосомной кислоты липазы

ОТВЕТ: А

197. ГЕМОХРОМАТОЗ – ЭТО ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ

- А) нарушением кишечной абсорбции железа
- В) отсутствием или снижением активности щелочной фосфатазы
- С) нарушением углеводного обмена
- Д) дефицитом лизосомной кислоты липазы

ОТВЕТ: А

198. ГЛИКОГЕНОВАЯ БОЛЕЗНЬ – ЭТО ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ

- А) нарушением углеводного обмена
- В) нарушением кишечной абсорбции железа
- С) отсутствием или снижением активности щелочной фосфатазы
- Д) дефицитом лизосомной кислоты липазы

ОТВЕТ: А

199. ЦИСТИНОЗ – ЭТО ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ

- А) накопление в органах и тканях цистина и отложение его кристаллов
- В) нарушением кишечной абсорбции железа
- С) отсутствием или снижением активности щелочной фосфатазы
- Д) нарушением углеводного обмена

ОТВЕТ: А

200. ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ – ЭТО ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ

- А) нарушением обмена фенилаланина и тирозина
- В) нарушением обмена тирозина
- С) нарушением углеводного обмена
- Д) нарушением обмена фенилаланина

ОТВЕТ: А

201. ОСНОВНОЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СИМПТОМ ЭРИТРОПОЭТИЧЕСКОЙ

ПРОТОПОРФИРИИ

- А) фоточувствительность
- В) гипертрихоз
- С) анорексия
- Д) диспепсия

ОТВЕТ: А

202. ЭРИТРОПОЭТИЧЕСКАЯ ПРОТОПОРФИРИЯ - ЭТО ОРФАННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ  
ХАРАКТЕРИЗУЮЩЕЕСЯ

- А) нарушением активности феррохелатазы
- В) накоплением в органах и тканях цистина и отложение его кристаллов
- С) нарушением углеводного обмена
- Д) нарушением кишечной абсорбции железа

ОТВЕТ: А