

КРОК-2
МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА
ОПП «ПЕДІАТРІЯ»

Тема 1.

**Предмет і завдання медичної генетики.
Роль спадковості в патології людини.**

1. У новонародженого хлопчика вагою 2200 г, 38 тижнів гестації, виявлено дефект міжшлуночкової перетинки, катаракту обох очей, нейросенсорну глухоту. Мати дитини в 12 тижнів вагітності перехворіла на грипоподібне захворювання, яке супроводжувалося висипом. Який діагноз найімовірніший у новонародженого?

1. У новонародженого хлопчика вагою 2200 г, 38 тижнів гестації, виявлено **дефект міжшлуночкової перетинки, катаракту обох очей, нейросенсорну глухоту**. Мати дитини в 12 тижнів вагітності **перехворіла на грипоподібне захворювання**, яке супроводжувалося **висипом**. Який діагноз найімовірніший у новонародженого?

- a. Вроджена вітряна віспа
- b. Цитомегаловірусна інфекція
- c. Токсоплазмоз
- d. Вроджений лістеріоз
- e. Синдром вродженої краснухи

1. У новонародженого хлопчика вагою 2200 г, 38 тижнів гестації, виявлено **дефект міжшлуночкової перетинки, катаракту обох очей, нейросенсорну глухоту. Мати** дитини в 12 тижнів вагітності **перехворіла на грипоподібне захворювання,** яке супроводжувалося **висипом.** Який діагноз найімовірніший у новонародженого?

- a. Вроджена вітряна віспа
- b. Цитомегаловірусна інфекція
- c. Токсоплазмоз
- d. Вроджений лістеріоз
- e. Синдром вродженої краснухи**

2. Дитина народилася на 8 місяці вагітності. У неї встановлено: мікроцефалію, катаракту, ваду серця. Мати дитини на 2-му місяці вагітності хворіла: було нетривале підвищення температури тіла до 37,5 оС, збільшення лімфатичних вузлів та дрібноплямистий висип на обличчі, тулубі й кінцівках, який пройшов без залишкових явищ. Який найбільш імовірний попередній діагноз у дитини і матері?

2. Дитина народилася на 8 місяці вагітності. У неї встановлено: **мікроцефалію, катаракту, ваду серця. Мати** дитини на 2-му місяці вагітності **хворіла**: було нетривале підвищення температури тіла до 37,5 оС, збільшення лімфатичних вузлів та **дрібноплямистий висип на обличчі, тулубі й кінцівках, який пройшов без залишкових явищ**. Який найбільш імовірний попередній діагноз у дитини і матері?

- a. Цитомегаловірусна інфекція
- b. Хламідійна інфекція
- c. Краснуха
- d. Герпетична інфекція
- e. Токсоплазмоз

2. Дитина народилася на 8 місяці вагітності. У неї встановлено: **мікроцефалію, катаракту, ваду серця. Мати** дитини на 2-му місяці вагітності **хворіла**: було нетривале підвищення температури тіла до 37,5 оС, збільшення лімфатичних вузлів та **дрібноплямистий висип на обличчі, тулубі й кінцівках, який пройшов без залишкових явищ**. Який найбільш імовірний попередній діагноз у дитини і матері?

- a. Цитомегаловірусна інфекція
- b. Хламідійна інфекція
- c. Краснуха**
- d. Герпетична інфекція
- e. Токсоплазмоз

Тема 2.

**Клініко-генеалогічний метод. Цитогенетичні і
молекулярно-генетичний методи. Біохімічні
методи.**

3. У дитини віком 2 роки відзначаються часті та тривалі респіраторні захворювання та панкреатогенна форма мальабсорбції. Було припущено муковісцидоз. Яке дослідження необхідно провести для підтвердження цього діагнозу?

3. У дитини віком 2 роки відзначаються **часті та тривалі респіраторні захворювання та панкреатогенна форма мальабсорбції**. Було припущено **муковісцидоз**. Яке дослідження необхідно провести для підтвердження цього діагнозу?

- a. Бронхоскопію
- b. Вміст хлоридів в потовій рідині
- c. Каріотипування
- d. Рентгенограму органів грудної клітки
- e. Імунограму

3. У дитини віком 2 роки відзначаються **часті та тривалі респіраторні захворювання та панкреатогенна форма мальабсорбції**. Було припущено **муковісцидоз**. Яке дослідження необхідно провести для підтвердження цього діагнозу?

- a. Бронхоскопію
- b. Вміст хлоридів в потовій рідині**
- c. Каріотипування
- d. Рентгенограму органів грудної клітки
- e. Імунограму

4. У хворого 2 років із рецидивуючим бронхо-легеневим захворюванням, гіпотрофією, установлений діагноз: муковісцидоз. Яке дослідження повинно підтвердити клінічний діагноз?

4. У хворого 2 років із рецидивуючим бронхо-легеневим захворюванням, гіпотрофією, установлений діагноз: **муковісцидоз**. Яке **дослідження** повинно підтвердити клінічний діагноз?

- a. Вміст 2-фракції гамма-глобулінів
- b. Наявність білку в сечі
- c. Рівень кальцію в крові
- d. Рівень лужної фосфатази в сироватці
- e. Кількість хлоридів у поті

4. У хворого 2 років із рецидивуючим бронхо-легеневим захворюванням, гіпотрофією, установлений діагноз: **муковісцидоз**. Яке **дослідження** повинно підтвердити клінічний діагноз?

- a. Вміст 2-фракції гамма-глобулінів
- b. Наявність білку в сечі
- c. Рівень кальцію в крові
- d. Рівень лужної фосфатази в сироватці
- e. Кількість хлоридів у поті**

5. Мати дитини 1-го року скаржиться на постійний нав'язливий, частий, малопродуктивний кашель, іноді до блювання. Під час об'єктивного дослідження у пацієнта спостерігається прискорене дихання, помірне втягнення нижніх міжреберних м'язів, збільшення передньозаднього розміру грудної клітки. Під час респіраторних інфекцій з'являється бронхообструкція. У періоді новонародженості переніс меконіальний ілеус. Оберіть першочергове обстеження:

5. Мати дитини 1-го року скаржиться на **постійний нав'язливий, частий, малопродуктивний кашель**, іноді до блювання. Під час об'єктивного дослідження у пацієнта спостерігається прискорене дихання, помірне втягнення нижніх міжреберних м'язів, збільшення передньозаднього розміру грудної клітки. Під час респіраторних інфекцій з'являється **bronхообструкція**. У періоді новонародженості **переніс меконіальний ілеус**. Оберіть першочергове обстеження:

- a. Дослідження хлоридів поту
- b. Дослідження на хламідії та мікоплазму
- c. Рентгенографія органів грудної клітки
- d. КТ легень
- e. Генетичне тестування

5. Мати дитини 1-го року скаржиться на **постійний нав'язливий, частий, малопродуктивний кашель**, іноді до блювання. Під час об'єктивного дослідження у пацієнта спостерігається прискорене дихання, помірне втягнення нижніх міжреберних м'язів, збільшення передньозаднього розміру грудної клітки. Під час респіраторних інфекцій з'являється **bronхообструкція**. У періоді новонародженості **переніс меконіальний ілеус**. Оберіть першочергове обстеження:

- a. Дослідження хлоридів поту**
- b. Дослідження на хламідії та мікоплазму
- c. Рентгенографія органів грудної клітки
- d. КТ легень
- e. Генетичне тестування

Тема 3.

Семіотика спадкових захворювань. Особливості проявів спадкових хвороб. Морфогенетичні варіанти розвитку. Вади розвитку.

6. У новонародженого на п'ятий день життя спостерігається надмірне здуття живота з контуруванням кишкових петель на передній черевній стінці. Меконій відійшов після клізми. Під час оглядової рентгенографії органів черевної порожнини виявлено: розширення петель товстого кишківника. Який найімовірніший діагноз?

6. У новонародженого на п'ятий день життя спостерігається **надмірне здуття живота з контуруванням кишкових петель на передній черевній стінці**. Меконій відійшов після клізми. Під час **оглядової рентгенографії органів черевної порожнини** виявлено: **розширення петель товстого кишківника**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Стеноз клубової кишки
- b. Хвороба Гіршпрунга
- c. Синдром Ледда
- d. Портальна гіпертензія
- e. Інвагінація кишечника

6. У новонародженого на п'ятий день життя спостерігається **надмірне здуття живота з контуруванням кишкових петель на передній черевній стінці**. Меконій відійшов після клізми. Під час оглядової рентгенографії органів черевної порожнини виявлено: **розширення петель товстого кишківника**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Стеноз клубової кишки
- b. Хвороба Гіршпрунга**
- c. Синдром Ледда
- d. Портальна гіпертензія
- e. Інвагінація кишечника

Тема 4.

Загальна характеристика моногенної патології. Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб.

7. Огляд у педіатра проходить дівчинка віком 14 років. Об'єктивно виявлено: дівчинка високого зросту, астеничної статури, на шкірі черевної порожнини стрії, голубі склери. Діагностовані сколіотична постава, деформація з боку грудної клітки. Відзначаються гіперрухливість суглобів, довгі пальці та руки. На УЗД серця візуалізується пролапс мітрального клапана. Що з перерахованого є найімовірнішою причиною її високого зросту?

7. Огляд у педіатра проходить дівчинка віком 14 років. Об'єктивно виявлено: дівчинка **високого зросту, астеничної статури**, на шкірі черевної порожнини **стрії, голубі склери**. Діагностовані **сколіотична постава, деформація з боку грудної клітки**. Відзначаються **гіперрухливість суглобів, довгі пальці та руки**. На УЗД серця візуалізується **пролапс мітрального клапана**. Що з перерахованого є найімовірнішою причиною її високого зросту?

- a. Синдром Марфана
- b. Синдром Нунан
- c. Синдром Елерса-Данлоса
- d. Синдром Клайнфельтера
- e. Синдром Вільямса

7. Огляд у педіатра проходить дівчинка віком 14 років. Об'єктивно виявлено: дівчинка **високого зросту, астеничної статури**, на шкірі черевної порожнини **стрії, голубі склери**. Діагностовані **сколіотична постава, деформація з боку грудної клітки**. Відзначаються **гіперрухливість суглобів, довгі пальці та руки**. На УЗД серця візуалізується **пролапс мітрального клапана**. Що з перерахованого є найімовірнішою причиною її високого зросту?

- a. **Синдром Марфана**
- b. Синдром Нунан
- c. Синдром Елерса-Данлоса
- d. Синдром Клайнфельтера
- e. Синдром Вільямса

8. Під час обстеження у юнака віком 14 років високого зросту виявлено: арахнодактилія, килеподібна деформація грудної клітки, кіфосколіоз, плоскостопість, вальгусна деформація стопи, міопічний астигматизм, енофтальм, пролапс мітрального клапана, розширення кореня аорти, позитивний тест великого пальця та зап'ястя. Який найімовірніший діагноз?

8. Під час обстеження у юнака віком 14 років високого зросту виявлено: **арахнодактилія, килеподібна деформація грудної клітки, кіфосколіоз, плоскостопість, вальгусна деформація стопи, міопічний астигматизм, енофтальм, пролапс мітрального клапана, розширення кореня аорти, позитивний тест великого пальця та зап'ястя.** Який найімовірніший діагноз?

- a. Синдром Білса
- b. Синдром Елерса-Данлоса
- c. Трисомія 8
- d. Синдром Марфана
- e. Гомоцистинурія

8. Під час обстеження у юнака віком 14 років високого зросту виявлено: **арахнодактилія, килеподібна деформація грудної клітки, кіфосколіоз, плоскостопість, вальгусна деформація стопи, міопічний астигматизм, енофтальм, пролапс мітрального клапана, розширення кореня аорти, позитивний тест великого пальця та зап'ястя.** Який найімовірніший діагноз?

- a. Синдром Білса
- b. Синдром Елерса-Данлоса
- c. Трисомія 8
- d. Синдром Марфана**
- e. Гомоцистинурія

Тема 5.

Спадкові хвороби обміну.

**Принципи лікування спадкових хвороб,
реабілітації і соціальної адаптації.**

9. У тримісячної дитини з'явилися блювання, пронизливий безпричинний крик, стійкі поприлості, висипання на тілі та характерний "мишачий" запах сечі. Об'єктивно спостерігається неврологічна симптоматика: гіпотонія м'язів, генералізовані судоми. Який найімовірніший діагноз?

9. У тримісячної дитини з'явилися **блювання**, пронизливий безпричинний крик, стійкі поприлості, висипання на тілі та характерний **"мишачий" запах сечі**. Об'єктивно спостерігається **неврологічна симптоматика: гіпотонія м'язів, генералізовані судоми**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Целіакія
- b. Муковісцидоз
- c. Цукровий діабет
- d. Фенілкетонурія
- e. Хвороба Тея-Сакса

9. У тримісячної дитини з'явилися **блювання**, пронизливий безпричинний крик, стійкі поприлості, висипання на тілі та характерний **"мишачий" запах сечі**. Об'єктивно спостерігається **неврологічна симптоматика: гіпотонія м'язів, генералізовані судоми**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Целіакія
- b. Муковісцидоз
- c. Цукровий діабет
- d. Фенілкетонурія**
- e. Хвороба Тея-Сакса

10. Під час скринінг-дослідження у двотижневого новонародженого було виявлено фенілкетонурію. Яке лікування необхідно призначити дитині для запобігання тяжким ускладненням у майбутньому?

10. Під час скринінг-дослідження у двотижневого новонародженого було виявлено **фенілкетонурію**. Яке лікування необхідно призначити дитині для запобігання тяжким ускладненням у майбутньому?

- a. Спеціальну дієту
- b. Антибіотикотерапію
- c. Вітамінотерапію
- d. Сонячні ванни
- e. Гормональну терапію

10. Під час скринінг-дослідження у двотижневого новонародженого було виявлено **фенілкетонурію**. Яке лікування необхідно призначити дитині для запобігання тяжким ускладненням у майбутньому?

- a. Спеціальну дієту**
- b. Антибіотикотерапію
- c. Вітамінотерапію
- d. Сонячні ванни
- e. Гормональну терапію

11. В однорічної дівчинки з першого місяця життя спостерігається постійний кашель, мокротиння відділяється важко. Відмічається відставання у фізичному розвитку. Об'єктивно спостерігається: ціаноз носогубного трикутника. За результатами аналізу крові виявлено: нейтрофільний лейкоцитоз, електроліти сировотки (Na - 130 ммоль/л, Cl - 88 ммоль/л). Електроліти поту (Cl - 80 ммоль/л). Який найімовірніший діагноз?

11. В однорічній дівчинки з першого місяця життя спостерігається **постійний кашель, мокротиння відділяється важко**. Відмічається **відставання у фізичному розвитку**. Об'єктивно спостерігається: ціаноз носогубного трикутника. За результатами аналізу крові виявлено: нейтрофільний лейкоцитоз, електроліти сировотки (Na - 130 ммоль/л, Cl - 88 ммоль/л). **Електроліти поту (Cl - 80 ммоль/л)**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Ідіопатичний фіброзуючий альвеоліт
- b. Гострий обструктивний бронхіт
- c. Синдром Картагенера
- d. Бронхіоліт
- e. Муковісцидоз

11. В однорічній дівчинки з першого місяця життя спостерігається **постійний кашель, мокротиння відділяється важко**. Відмічається **відставання у фізичному розвитку**. Об'єктивно спостерігається: ціаноз носогубного трикутника. За результатами аналізу крові виявлено: нейтрофільний лейкоцитоз, електроліти сировотки (Na - 130 ммоль/л, Cl - 88 ммоль/л). **Електроліти поту (Cl - 80 ммоль/л)**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Ідіопатичний фіброзуючий альвеоліт
- b. Гострий обструктивний бронхіт
- c. Синдром Картагенера
- d. Бронхіоліт
- e. Муковісцидоз**

12. Десятимісячний хлопчик погано набирає вагу тіла, мати скаржиться на його постійний нав'язливий кашель. Мокротиння густе, в'язке. Тричі переніс пневмонію. Рівень хлоридів поту понад 80 мекв/л. Який найімовірніший діагноз?

12. Десятимісячний хлопчик погано набирає вагу тіла, мати скаржиться на його **постійний нав'язливий кашель. Мокротиння густе, в'язке.** Тричі переніс пневмонію. **Рівень хлоридів поту понад 80 мекв/л.** Який найімовірніший діагноз?

- a. Бронхіальна астма
- b. Природжена вада легень
- c. Хронічний бронхіт
- d. Муковісцидоз
- e. Інородне тіло у бронхах

12. Десятимісячний хлопчик погано набирає вагу тіла, мати скаржиться на його **постійний нав'язливий кашель. Мокротиння густе, в'язке.** Тричі переніс пневмонію. **Рівень хлоридів поту понад 80 мекв/л.** Який найімовірніший діагноз?

- a. Бронхіальна астма
- b. Природжена вада легень
- c. Хронічний бронхіт
- d. Муковісцидоз**
- e. Інородне тіло у бронхах

13. Дев'ятимісячна дитина із народження погано набирає у вазі, періодично виникає покашлювання, двічі був обструктивний бронхіт. Об'єктивно спостерігається: живіт здутий, стілець неоформлений, жирний, із неприємним запахом. За результатами досліджень виявлено: нейтральний жир у калі (+++), хлориди поту - 56 ммоль/л. Який найімовірніший діагноз?

13. Дев'ятимісячна дитина **із народження погано набирає у вазі**, періодично виникає **покашлювання**, двічі був обструктивний бронхіт. Об'єктивно спостерігається: живіт здутий, стілець неоформлений, жирний, із неприємним запахом. За результатами досліджень виявлено: **нейтральний жир у калі (+++), хлориди поту - 56 ммоль/л.** Який найімовірніший діагноз?

- a. Муковісцидоз
- b. Панкреатит
- c. Целіакія
- d. Гіпогамаглобулінемія
- e. Мукополісахаридоз I типу

13. Дев'ятимісячна дитина **із народження погано набирає у вазі**, періодично виникає **покашлювання**, двічі був обструктивний бронхіт. Об'єктивно спостерігається: живіт здутий, стілець неоформлений, жирний, із неприємним запахом. За результатами досліджень виявлено: **нейтральний жир у калі (+++), хлориди поту - 56 ммоль/л.** Який найімовірніший діагноз?

a. Муковісцидоз

b. Панкреатит

c. Целіакія

d. Гіпогамаглобулінемія

e. Мукополісахаридоз I типу

14. У чотиримісячної дитини виявлено такі симптоми: діарея до 5-6 разів на добу, випорожнення пінисті, з кислим запахом, часті зригування, живіт здутий, ознаки гіпотрофії 2 ступеня. Із анамнезу відомо, що симптоми спостерігаються з народження. Перебуває на грудному вигодовуванні. За результатами досліджень виявлено: рівень глюкози крові в нормальних межах, у копрограмі - збільшення крохмалю, клітковини, йодофільної бродильної мікрофлори, зниження рН калу менше 5,5. Який найімовірніший діагноз?

14. У чотиримісячної дитини виявлено такі симптоми: **діарея до 5-6 разів на добу, випорожнення пінисті, з кислим запахом**, часті зригування, живіт здутий, ознаки гіпотрофії 2 ступеня. Із анамнезу відомо, що симптоми спостерігаються з народження. Перебуває на грудному вигодовуванні. За результатами досліджень виявлено: рівень глюкози крові в нормальних межах, **у копрограмі - збільшення крохмалю, клітковини, йодофільної бродильної мікрофлори, зниження рН калу менше 5,5**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Дисбактеріоз кишечника
- b. Функціональна діарея
- c. Пілороспазм
- d. Хронічний ентероколіт
- e. Лактазна недостатність

14. У чотиримісячної дитини виявлено такі симптоми: **діарея до 5-6 разів на добу, випорожнення пінисті, з кислим запахом**, часті зригування, живіт здутий, ознаки гіпотрофії 2 ступеня. Із анамнезу відомо, що симптоми спостерігаються з народження. Перебуває на грудному вигодовуванні. За результатами досліджень виявлено: рівень глюкози крові в нормальних межах, **у копрограмі - збільшення крохмалю, клітковини, йодофільної бродильної мікрофлори, зниження рН калу менше 5,5**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Дисбактеріоз кишечника
- b. Функціональна діарея
- c. Пілороспазм
- d. Хронічний ентероколіт
- e. Лактазна недостатність**

15. Матір восьмимісячного хлопчика скаржиться на здуття живота у дитини, рясні, пінисті випорожнення 3-4 рази на добу з неприємним запахом, зниження маси тіла. Шкірні покриви дитини під час огляду бліді та сухі, визначається збільшення в об'ємі живота, гепатомегалія. У загальному аналізі крові анемія. У біохімічному дослідженні крові - гіпопротеїнемія, гіпоальбумінемія, зниження холестерину, загальних ліпідів і Alpha-ліпопротеїдів. Який найімовірніший діагноз?

15. Матір восьмимісячного хлопчика скаржиться на **здуття живота у дитини, рясні, пінисті випорожнення 3-4 рази на добу з неприємним запахом**, зниження маси тіла. Шкірні покриви дитини під час огляду бліді та сухі, визначається **збільшення в об'ємі живота, гепатомегалія**. У загальному аналізі крові анемія. **У біохімічному дослідженні крові - гіпопротеїнемія, гіпоальбумінемія, зниження холестерину, загальних ліпідів і Alpha-ліпопротеїдів**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Лактозна недостатність
- b. Целіакія
- c. Хвороба Крона
- d. Кишкова форма муковісцидозу
- e. Виразковий коліт

15. Матір восьмимісячного хлопчика скаржиться на **здуття живота у дитини, рясні, пінисті випорожнення 3-4 рази на добу з неприємним запахом**, зниження маси тіла. Шкірні покриви дитини під час огляду бліді та сухі, визначається **збільшення в об'ємі живота, гепатомегалія**. У загальному аналізі крові анемія. **У біохімічному дослідженні крові - гіпопротеїнемія, гіпоальбумінемія, зниження холестерину, загальних ліпідів і Alpha-ліпопротеїдів**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Лактозна недостатність
- b. Целіакія**
- c. Хвороба Крона
- d. Кишкова форма муковісцидозу
- e. Виразковий коліт

16. У немовляти 7 днів від народження спостерігаються виражена млявість, повторне блювання, іноді фонтаном, рідкі випорожнення, ексікоз, що наростає, виражена гіпотонія. Прибавка маси тіла відсутня. Шкіра землисто-сіра, соски пігментовані. Визначається збільшення клітора, неповне зрощення статевих губ, неповне розділення уретри та вагіни. Виражені гіперкаліємія і гіпонатріємія, метаболічний ацидоз, гіпоглікемія. Рівень альдостерону крові знижений, підвищена активність реніну плазми. Який попередній діагноз?

16. У немовляти 7 днів від народження спостерігаються виражена млявість, повторне блювання, іноді фонтаном, рідкі випорожнення, ексікоз, що наростає, виражена гіпотонія. Прибавка маси тіла відсутня. **Шкіра землисто-сіра, соски пігментовані.** Визначається **збільшення клітора, неповне зрощення статевих губ, неповне розділення уретри та вагіни.** Виражені **гіперкаліємія і гіпонатріємія**, метаболічний ацидоз, гіпоглікемія. **Рівень альдостерону крові знижений**, підвищена активність реніну плазми. Який попередній діагноз?

- a. Адреногенітальний синдром, солевтратна форма
- b. Синдром Шерешевського-Тернера
- c. Адреногенітальний синдром, гіпертонічна форма
- d. Адреногенітальний синдром, проста вірильна форма
- e. Гермафродитизм

16. У немовляти 7 днів від народження спостерігаються виражена млявість, повторне блювання, іноді фонтаном, рідкі випорожнення, екзикоз, що наростає, виражена гіпотонія. Прибавка маси тіла відсутня. **Шкіра землисто-сіра, соски пігментовані.** Визначається **збільшення клітора, неповне зрощення статевих губ, неповне розділення уретри та вагіни.** Виражені **гіперкаліємія і гіпонатріємія**, метаболічний ацидоз, гіпоглікемія. **Рівень альдостерону крові знижений**, підвищена активність реніну плазми. Який попередній діагноз?

- a. **Адреногенітальний синдром, солевтратна форма**
- b. Синдром Шерешевського-Тернера
- c. Адреногенітальний синдром, гіпертонічна форма
- d. Адреногенітальний синдром, проста вірильна форма
- e. Гермафродитизм

17. Мати чотиримісячної дівчинки скаржиться, що у дитини спостерігається зниження апетиту, закрепи, холодні стопи та кисті, набряки обличчя. Із анамнезу відомо, що дівчинка народилася від переношеної вагітності, із масою тіла - 4200 г. На 3-тю добу з'явилася жовтяниця, що досі триває. Об'єктивно спостерігається: набрякле обличчя, губи та повіки, напіввідкритий рот із широким розпластаним язиком, низький грубий голос, вузькі очні щілини, брадикардія, гіпотонія. Затримка психомоторного розвитку. Який найімовірніший діагноз?

17. Мати чотиримісячної дівчинки скаржиться, що у дитини спостерігається зниження апетиту, закрепи, **холодні стопи та кисті, набряки обличчя**. Із анамнезу відомо, що дівчинка народилася від **переношеної вагітності, із масою тіла - 4200 г**. На 3-тю добу з'явилася жовтяниця, що досі триває. Об'єктивно спостерігається: **набрякле обличчя, губи та повіки, напіввідкритий рот із широким розпластаним язиком, низький грубий голос, вузькі очні щілини, брадикардія, гіпотонія. Затримка психомоторного розвитку**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Атрезія позапечінкових жовчних протоків
- b. Муковісцидоз
- c. Вроджений гіпотиреоз
- d. Трисомія по 21-ій хромосомі
- e. Хвороба Гіршпрунга

17. Мати чотиримісячної дівчинки скаржиться, що у дитини спостерігається зниження апетиту, закрепи, **холодні стопи та кисті, набряки обличчя**. Із анамнезу відомо, що дівчинка народилася від **переношеної вагітності, із масою тіла - 4200 г**. На 3-тю добу з'явилася жовтяниця, що досі триває. Об'єктивно спостерігається: **набрякле обличчя, губи та повіки, напіввідкритий рот із широким розпластаним язиком, низький грубий голос, вузькі очні щілини, брадикардія, гіпотонія. Затримка психомоторного розвитку**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Атрезія позапечінкових жовчних протоків
- b. Муковісцидоз
- c. Вроджений гіпотиреоз**
- d. Трисомія по 21-ій хромосомі
- e. Хвороба Гіршпрунга

18. Восьмирічний пацієнт спостерігається через затримку зросту. Народився в асфіксії з масою тіла 2800 г. В школі навчається добре. Батьки середнього зросту. Об'єктивно спостерігається: зріст - 107 см, маса тіла - 23 кг, недорозвинення лицьового скелета на кшталт лялькового обличчя. Волосся тонке, шкіра суха з іктеричним відтінком. Підшкірно-жирова клітковина розвинута добре на шиї, грудях, животі. М'язи розвинуті недостатньо. Який найімовірніший діагноз?

18. Восьмирічний пацієнт спостерігається через **затримку зросту**. Народився в асфіксії з масою тіла 2800 г. В школі навчається добре. Батьки середнього зросту. Об'єктивно спостерігається: зріст - 107 см, маса тіла - 23 кг, **недорозвинення лицьового скелета на кшталт лялькового обличчя**. Волосся тонке, шкіра суха з іктеричним відтінком. Підшкірно-жирова клітковина розвинута добре на шиї, грудях, животі. М'язи розвинуті недостатньо. Який найімовірніший діагноз?

- a. Хондродистрофія
- b. Гіпофізарний нанізм
- c. Синдром Фанконі
- d. Синдром Дауна
- e. Краніофарінгіома

18. Восьмирічний пацієнт спостерігається через **затримку зросту**. Народився в асфіксії з масою тіла 2800 г. В школі навчається добре. Батьки середнього зросту. Об'єктивно спостерігається: зріст - 107 см, маса тіла - 23 кг, **недорозвинення лицьового скелета на кшталт лялькового обличчя**. Волосся тонке, шкіра суха з іктеричним відтінком. Підшкірно-жирова клітковина розвинута добре на шиї, грудях, животі. М'язи розвинуті недостатньо. Який найімовірніший діагноз?

- a. Хондродистрофія
- b. Гіпофізарний нанізм**
- c. Синдром Фанконі
- d. Синдром Дауна
- e. Краніофарінгіома

19. До лікарні надійшла дитина 6-ти років. Під час обстеження було виявлено, що дитина не може фіксувати погляд, не слідкує за іграшками, на очному дні відзначається симптом 'вишневої кістки'. Лабораторні аналізи показали, що у мозку, печінці та селезінці - підвищений рівень гангліозиду глікометиду. Яке спадкове захворювання у дитини?

19. До лікарні надійшла дитина 6-ти років. Під час обстеження було виявлено, що дитина не може фіксувати погляд, не слідкує за іграшками, на очному дні відзначається **симптом 'вишневої кістки'**. Лабораторні аналізи показали, що **у мозку, печінці та селезінці - підвищений рівень гангліозиду глікометиду**. Яке спадкове захворювання у дитини?

- a. Синдром Шерешевського-Тернера
- b. Хвороба Мак-Аргдля
- c. Хвороба Вільсона-Коновалова
- d. Хвороба Тея-Сакса
- e. Хвороба Німана-Піка

19. До лікарні надійшла дитина 6-ти років. Під час обстеження було виявлено, що дитина не може фіксувати погляд, не слідкує за іграшками, на очному дні відзначається **симптом 'вишневої кістки'**. Лабораторні аналізи показали, що **у мозку, печінці та селезінці - підвищений рівень гангліозиду глікометиду**. Яке спадкове захворювання у дитини?

- a. Синдром Шерешевського-Тернера
- b. Хвороба Мак-Аргдля
- c. Хвороба Вільсона-Коновалова
- d. Хвороба Тея-Сакса**
- e. Хвороба Німана-Піка

Тема 6.

Загальна характеристика хромосомних хвороб.

Клініка основних форм хромосомних захворювань.

20. Під час обстеження місячної дитини виявлено: мікрофтальмію, мікроцефалію, гіпотелоризм, двобічну розщілину губи та піднебіння, полідактилію, дефект міжшлуночкової перетинки. Під час генетичного обстеження виявлено трисомію 13 хромосоми. Який найімовірніший діагноз?

20. Під час обстеження місячної дитини виявлено: **мікрофтальмію, мікроцефалію, гіпотелоризм, двобічну розщілину губи та піднебіння, полідактилію**, дефект міжшлуночкової перетинки. Під час генетичного обстеження виявлено **трисомію 13 хромосоми**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Синдром Патау
- b. Синдром Дауна
- c. Синдром Лежена
- d. Синдром Арнольда-Кіарі
- e. Синдром Робертса

20. Під час обстеження місячної дитини виявлено: **мікрофтальмію, мікроцефалію, гіпотелоризм, двобічну розщілину губи та піднебіння, полідактилію**, дефект міжшлуночкової перетинки. Під час генетичного обстеження виявлено **трисомію 13 хромосоми**. Який найімовірніший діагноз?

- a. **Синдром Патау**
- b. Синдром Дауна
- c. Синдром Лежена
- d. Синдром Арнольда-Кіарі
- e. Синдром Робертса

21. Дівчинка віком 15 років скаржиться на затримку росту, відсутність менструацій і вторинних статевих ознак. Об'єктивно спостерігається: зріст - 153 см, антимонголоїдний розріз очей, широка шия, крилоподібні складки шиї, низька лінія росту волосся на шиї, плечовий пояс переважає над тазовим, молочні залози нерозвинені, відсутнє овоłosіння на лобці. Виявлено гіпоплазію матки. Який найімовірніший діагноз?

21. Дівчинка віком 15 років скаржиться на **затримку росту, відсутність менструацій і вторинних статевих ознак**. Об'єктивно спостерігається: зріст - 153 см, антимонголоїдний розріз очей, **широка шия, крилоподібні складки шиї**, низька лінія росту волосся на шиї, плечовий пояс переважає над тазовим, **молочні залози нерозвинені, відсутнє овоłosіння на лобці**. Виявлено гіпоплазію матки. Який найімовірніший діагноз?

- a. Нанізм
- b. Синдром Клайнфельтера
- c. Нейрофіброматоз
- d. Синдром Шерешевського-Тернера
- e. Гіпогеніталізм

22. Дівчинка віком 15 років скаржиться на **затримку росту, відсутність менструацій і вторинних статевих ознак**. Об'єктивно спостерігається: зріст - 153 см, антимонголоїдний розріз очей, **широка шия, крилоподібні складки шиї**, низька лінія росту волосся на шиї, плечовий пояс переважає над тазовим, **молочні залози нерозвинені, відсутнє овоłosіння на лобці**. Виявлено гіпоплазію матки. Який найімовірніший діагноз?

- a. Нанізм
- b. Синдром Клайнфельтера
- c. Нейрофіброматоз
- d. Синдром Шерешевського-Тернера**
- e. Гіпогеніталізм

23. Пацієнтка віком 15 років скаржиться на відсутність менструації. Об'єктивно спостерігається: низького зросту, з короткою шиєю, з обох боків якої вертикальні шкірні складки, вушні раковини деформовані, волосся на шиї росте низько. Грудна клітка бочкоподібної форми, ліктьові суглоби деформовані. На шкірі тулуба та кінцівок - множинні пігментні плями. Молочні залози відсутні, соски недорозвинені. Інтелект не порушений. У клітинах букального епітелію відсутні тільця Барра. Який найімовірніший діагноз?

23. Пацієнтка віком 15 років скаржиться на **відсутність менструації**. Об'єктивно спостерігається: низького зросту, з короткою **шиєю, з обох боків якої вертикальні шкірні складки**, вушні раковини деформовані, волосся на шиї росте низько. Грудна клітка бочкоподібної форми, ліктьові суглоби деформовані. На шкірі тулуба та кінцівок - множинні пігментні плями. **Молочні залози відсутні, соски недорозвинені**. Інтелект не порушений. **У клітинах букального епітелію відсутні тільця Барра**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Синдром Патау
- b. Синдром Едвардса
- c. Синдром Шерешевського-Тернера
- d. Синдром Дауна
- e. Синдром Клайнфельтера

23. Пацієнтка віком 15 років скаржиться на **відсутність менструації**. Об'єктивно спостерігається: низького зросту, з короткою **шиєю, з обох боків якої вертикальні шкірні складки**, вушні раковини деформовані, волосся на шиї росте низько. Грудна клітка бочкоподібної форми, ліктьові суглоби деформовані. На шкірі тулуба та кінцівок - множинні пігментні плями. **Молочні залози відсутні, соски недорозвинені**. Інтелект не порушений. **У клітинах букального епітелію відсутні тільця Барра**. Який найімовірніший діагноз?

- a. Синдром Патау
- b. Синдром Едвардса
- c. Синдром Шерешевського-Тернера**
- d. Синдром Дауна
- e. Синдром Клайнфельтера

24. У пацієнта віком 17 років об'єктивно спостерігається: ріст волосся на обличчі відсутній, гінекомастія, відзначається відкладення жиру на стегнах, високий голос. Пацієнт високого зросту за рахунок подовжених нижніх кінцівок при відносно короткому тулубі. Відзначається розумова відсталість. У букальному епітелії виявлено статевий хроматин. Який найімовірніший діагноз?

24. У **пацієнта** віком **17 років** об'єктивно спостерігається: **ріст** **волосся на обличчі відсутній, гінекомастія,** відзначається **відкладення жиру на стегнах, високий голос.** Пацієнт високого зросту за рахунок подовжених нижніх кінцівок при відносно короткому тулубі. Відзначається розумова відсталість. **У** **букальному епітелії виявлено статевий хроматин.** Який найімовірніший діагноз?

- a. Синдром Дауна
- b. Синдром Шерешевського-Тернера
- c. Синдром Клайнфельтера
- d. Синдром Патау
- e. Синдром Едвардса

24. У **пацієнта** віком **17 років** об'єктивно спостерігається: **ріст** **волосся на обличчі відсутній, гінекомастія,** відзначається **відкладення жиру на стегнах, високий голос.** Пацієнт високого зросту за рахунок подовжених нижніх кінцівок при відносно короткому тулубі. Відзначається розумова відсталість. **У** **букальному епітелії виявлено статевий хроматин.** Який найімовірніший діагноз?

- a. Синдром Дауна
- b. Синдром Шерешевського-Тернера
- c. Синдром Клайнфельтера**
- d. Синдром Патау
- e. Синдром Едвардса

Тема 8.

**Загальна характеристика мультифакторіальних
захворювань.**

Визначення генетичної схильності.

Заходи профілактики

25. Гіпертонічна хвороба як важливе неепідемічне захворювання є найпоширенішою формою артеріальної гіпертензії, за якої спостерігається стійке підвищення артеріального тиску до 140/90 мм рт. ст. і на яку впливають екзогенні та ендогенні чинники ризику. Що належить до ендогенних чинників?

25. **Гіпертонічна хвороба** як важливе неепідемічне захворювання є найпоширенішою формою артеріальної гіпертензії, за якої спостерігається стійке підвищення артеріального тиску до 140/90 мм рт. ст. і на яку впливають екзогенні та ендогенні чинники ризику. Що належить до **ендогенних чинників**?

- a. Вік (понад 40 років), стать, спадкова схильність
- b. Ожиріння
- c. Емоційно-нервові перенапруження
- d. Стрес
- e. Метеозалежність

25. **Гіпертонічна хвороба** як важливе неепідемічне захворювання є найпоширенішою формою артеріальної гіпертензії, за якої спостерігається стійке підвищення артеріального тиску до 140/90 мм рт. ст. і на яку впливають екзогенні та ендогенні чинники ризику. Що належить до **ендогенних чинників**?

- a. **Вік (понад 40 років), стать, спадкова схильність**
- b. Ожиріння
- c. Емоційно-нервові перенапруження
- d. Стрес
- e. Метеозалежність

Тема 9.

Рівні та шляхи профілактики спадкових хвороб.

Медико-генетичне консультування.

Пренатальна діагностика. Скринінгові програми.

26. Сім'я звернулася за прогнозом потомства у зв'язку з народженням дитини з тяжким дефектом закриття невральної трубки. Дитина померла у неонатальному періоді. Ваша порада родині:

26. Сім'я звернулася за **прогнозом потомства у зв'язку з народженням дитини з тяжким дефектом закриття невральної трубки**. Дитина померла у неонатальному періоді. Ваша порада родині:

- a. У разі вагітності провести біопсію хоріону, кордоцентез
- b. Відмовитися від народження дітей
- c. Провести цитогенетичне обстеження батьків
- d. Провести преконцепційну профілактику, запланувати вагітність, провести пренатальну діагностику
- e. Планувати вагітність, оскільки це більше не повториться

26. Сім'я звернулася за **прогнозом потомства у зв'язку з народженням дитини з тяжким дефектом закриття невральної трубки**. Дитина померла у неонатальному періоді. Ваша порада родині:

- a. У разі вагітності провести біопсію хоріону, кордоцентез
- b. Відмовитися від народження дітей
- c. Провести цитогенетичне обстеження батьків
- d. Провести преконцепційну профілактику, запланувати вагітність, провести пренатальну діагностику**
- e. Планувати вагітність, оскільки це більше не повториться