

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Шуматов Валентин Борисович

Должность: Ректор

Дата подписания: 29.01.2024 10:42:12


Уникальный программный ключ:

1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94f0e387a2985d2657b784ec019bf8a794cb4

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор института

 / Невзорова В.А.  
« 07 » июня 2023г.

## ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

### ФТД.В.01 Наследственные болезни почек у детей

основной образовательной программы  
подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры

**Направление подготовки  
(специальность)**

**31.08.43 Нефрология**

**Направленность подготовки**

**02 Здравоохранение (в сфере  
нефрологии)**

**Форма обучения**

**очная**

**Срок освоения ООП**

**2 года  
(нормативный срок обучения)**

**Институт/кафедра**

**Институт терапии и инструментальной  
диагностики**

**Владивосток, 2023**

## 1. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

**1.1. Фонд оценочных средств** регламентирует формы, содержание, виды оценочных средств для текущего контроля и промежуточной аттестации, критерии оценивания с помощью которых можно оценивать поэтапное формирование компетенций.

**1.2. Фонд оценочных средств** определяет уровень сформированности у обучающихся установленных в ФГОС ВО и определенных в основной образовательной программе высшего образования 31.08.43 Нефрология, направленности 02 Здравоохранение (в сфере нефрологии), в сфере профессиональной деятельности 02.041 Профессиональный стандарт «Врач-нефролог», утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 20.11.2018 № 712н **универсальных (УК) компетенций, общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций**

[https://tgmu.ru/sveden/files/31.08.43\\_Nefrologiya\(4\).pdf](https://tgmu.ru/sveden/files/31.08.43_Nefrologiya(4).pdf)

Наименование категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенции выпускника	Индикаторы достижения компетенции
<b>Профессиональные компетенции</b>		
А/01.8 Проведение обследования пациентов, в том числе реципиентов трансплантированной почки, в целях выявления заболеваний и (или) нарушений функции почек и постановки диагноза	ПК-1 Способен проводить обследования пациентов, в том числе реципиентов трансплантированной почки, в целях выявления заболеваний и (или) нарушений функции почек и постановки диагноза	ИДК.ПК-1 <sub>1</sub> – проводит клиническую диагностику и обследование пациентов с заболеваниями и (или) нарушениями функции почек, в том числе реципиентов трансплантированной почки. ИДК.ПК-1 <sub>2</sub> – направляет пациентов с заболеваниями и (или) нарушениями функции почек на лабораторные и инструментальные обследования. ИДК.ПК-1 <sub>3</sub> – владеет алгоритмом постановки клинического диагноза на основании проведенных функциональных исследований.
А/02.8 Назначение лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с заболеваниями и (или) нарушениями функции почек, в том числе реципиентов трансплантированной почки	ПК-2 Способен к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании нефрологической медицинской помощи	ИДК.ПК-2 <sub>1</sub> – знает порядок оказания помощи пациентам с нефрологической патологией; современные рекомендации и стандарты лечения нефрологических заболеваний; клиническую фармакологию основных лекарственных препаратов, используемых в нефрологии. ИДК.ПК-2 <sub>2</sub> – назначает адекватную этиотропную, патогенетическую и симптоматическую терапию пациентам с заболеваниями и (или) нарушениями функции почек, в том числе реципиентам трансплантированной почки; оценивает эффективность терапии, побочные эффекты назначенного лечения, проводить коррекцию терапии. ИДК.ПК-2 <sub>3</sub> – проводит заместительную почечную терапию (гемодиализ, перитонеальный диализ) у пациентов с заболеваниями и (или) нарушениями функции почек, в том числе реципиентов трансплантированной почки, контролирует ее эффективность и безопасность

## 2. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	Виды контроля	Оценочные средства
		Форма
1.	Текущий контроль	Вопросы для собеседования
2.	Промежуточная аттестация	Тесты Ситуационные задачи

### 3. Содержание оценочных средств контроля (текущего и промежуточного).

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме собеседования, тестирования, решения ситуационных задач. Промежуточная аттестация проводится в виде зачета в форме собеседования, решения ситуационных задач.

#### 3.1. Контрольные вопросы для собеседования по дисциплине ФТД.В.01

##### Наследственные болезни почек у детей

1. Роль неонатального скрининга в профилактике наследственных заболеваний почек.
2. Понятие о наследственных (генетических) и врожденных заболеваниях человека.
3. Наследование альтернативных признаков.
4. Влияние неблагоприятных факторов окружающей среды в развитии врожденных заболеваний почек.
5. Перинатальная диагностика врожденных заболеваний почек.
6. Врожденные заболевания почек и мочевыделительной системы не совместимые с жизнью.
7. Современная классификация врожденных заболеваний почек.
8. Понятие о кистозных и бескистозных дисплазиях почек.
9. Смешанные кисты (кортикальные):
10. Туберкулезный склероз.
11. Аномалия количества почек: агенезия, аплазия, удвоение почек, гипоплазия, добавочная почка.
12. Аномалия расположения почек: дистопия гомолатеральная, дистопия гетеролатеральная.
13. L-образная, S-образная почка.
14. Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования.
15. Доминантный и рецессивный характер наследования.
16. Аномалии структуры: Поликистоз почки: Инфантильный (тип 1, аутосомно-рецессивный). Ювенильный (аутосомно-рецессивный). Взрослый (тип аутосомно-доминантный).
17. Медуллярная киста: Медуллярная губчатая почка. Медуллярная кистозная болезнь (ювенильный нефрофтиз).
18. Врожденный нефротический синдром, наследственный нефрит, тубулопатии. Классификация, принципы диагностики (в т.ч. генетического обследования), патогенетической терапии.

#### 3.2. Тестовые задания по дисциплине ФТД.В.01 Наследственные болезни почек у детей

1. В норме ворота почек расположены:
  - а) на уровне X1-X1F грудных позвонков
  - б) на уровне 1-11 поясничного позвонка
  - в) на уровне III-IV поясничного позвонка

г) у женщин выше, чем у мужчин

2. По отношению к позвоночнику почки расположены:

- а) параллельно
- б) симметрично под углом 30

3. Выносящая артериола кортикальных нефронов, выйдя из капсулы клубочка, делится на капилляры:

- а) оплетающие проксимальные и дистальные каналы
- б) оплетающие собирательные трубки
- в) оплетающие петлю Генле
- г) не делится на капилляры, образуя прямые артерии почек

4. Выносящая артериола юкстамедуллярных нефронов, выйдя из капсулы из клубочка, делится на капилляры:

- а) оплетающие проксимальные и дистальные каналы
- б) оплетающие собирательные трубки
- в) оплетающие тонкий сегмент петли Генле
- г) не делится на капилляры, образуя прямые артерии почек

5. Мальпигиевы пирамиды состоят из:

- а) коркового вещества
- б) коркового вещества и наружного мозгового слоя
- в) коркового вещества и внутреннего мозгового слоя
- г) наружного мозгового и внутреннего мозгового слоев

6. Вершиной пирамиды почек называется:

- а) основные чашечки
- б) незначительные чашечки
- в) почечный сосочек
- г) почечная лоханка
- д) мочеточник
- е) основные чашечки

7. Нейтрофильная лейкоцитурия является симптомом:

- а) нефротического синдрома
- б) инфекции мочевой системы
- в) острого цистита
- г) острого гломерулонефрита

8. Общий анализ крови способствует установлению:

- а) хронического гломерулонефрита
- б) хронического пиелонефрита
- в) амилоидоза почек
- г) люпус-нефрита
- д) не имеет самостоятельного дифференциально-диагностического значения

9. Диагностическим уровнем бактериурии в средней порции мочи:

- а)  $\geq 10^2$  КОЕ/мл
- б)  $\geq 10^5$  КОЕ/мл
- в)  $\geq 10^3$  КОЕ/мл
- г)  $\geq 10^4$  КОЕ/мл

д) любое количество колоний

10. Критериями нефротического синдрома являются у взрослых:

- а) протеинурия 1,0 г/сутки, отеки, гиперхолестеринемия
- б) протеинурия 3,5 г/сутки, гипоальбуминемия, и диспротеинемия, гиперхолестеринемия, отеки
- в) отеки, гематурия, артериальная гипертония
- г) гипопропротеинемия, отеки, артериальная гипертония
- д) отеки, гипопропротеинемия, гиперхолестеринемия

11. Гипоонкотические отеки отмечаются при:

- а) нефритическом синдроме
- б) пиелонефрите
- в) нефротическом синдроме
- г) гломерулонефрите
- д) цистите

12. Олигурия - это уменьшение объема выделенной жидкости:

- а) на  $\frac{1}{2}$  от физиологической нормы
- б) на  $\frac{1}{4}$  от физиологической нормы
- в) на  $\frac{1}{3}$  от физиологической нормы
- г) менее  $\frac{2}{3}$  от физиологической нормы
- в) асимметрично под углом 30

13. Тазовая дистопия почки это:

- а) расположение обеих почек в тазовой области в стоячем положении;
- б) расположение правой почки в тазовой области;
- в) расположение левой почки в тазовой области;
- г) расположение обеих почек в тазовой области независимо от положения ребенка.

14. Рецидивирующий бронхит на первом году жизни характерен для:

- а) аутосомно-доминантной поликистозной болезни почек;
- б) нефронофтиза Фанкони;
- в) аутосомно-рецессивной поликистозной болезни почек;
- г) губчатой почки

15. По данным УЗИ почек кисты визуализируются при:

- а) аутосомно-доминантном варианте поликистоза почек;
- б) нефронофтизе Фанкони;
- в) медуллярной кистозной болезни;
- г) микрокистозе почек.

16. Понятие аплазия почки предусматривает:

- а) отсутствие почки вследствие нефрэктомии;
- б) полное отсутствие одной из почек;
- в) одна из почек редуцирована;
- г) уменьшение в размерах с сохранением функциональной способности.

17. Простая гипоплазия почки предусматривает:

- а) малое количество нефронов, клубочков и увеличение соединительной ткани расширенными канальцами;

- б) эмбриональные клубочки с несформированной мезенхимальной тканью, часто с зонами хрящевой ткани;
- в) недостаточное количество нефронов и чашечек при сохраненном их гистологическом строении.

18. Синдром полиурии и анемии наблюдается при:

- а) аутосомно-доминантном варианте поликистоза почек;
- б) нефронофтисе Фанкони;
- в) медуллярной кистозной болезни;
- г) микрокистозе почек;
- д) аутосомно-рецессивном варианте поликистоза почек.

19. Выберите тактику ведения больного с врожденным НС «финского» типа:

- а) провести лечение стероидами
- б) проводить симптоматическую терапию + иАПФ
- в) проводить симптоматическую терапию, при выраженной гипоальбуминемии провести геминефроэктомия
- г) назначить циклоспорин А, иАПФ

20. У девочки 3 мес отмечается возбудимость, повышение АД до 130/100 мм.рт.ст. В разовом анализе мочи белок 0,165г/л. Остальные показатели в пределах нормы. Предположите диагноз.

- а) врожденный НС
- б) двусторонний стеноз почечных артерий
- в) синдром Лидлла
- г) аутосомно-рецессивный поликистоз почек.

21. Девочка 12 лет поступила в отделение с азотемией. Из анамнеза болезни известно, что в раннем возрасте у девочки отмечалась полидипсия. Сахарный диабет был исключен. В возрасте 7 лет установлена анемия. Предположите диагноз. В ОАМ без патологии

- а) Аутосомно-доминантный поликистоз почек
- б) Нефронофтис Фанкони
- в) Почечная глюкозурия
- г) Хронический интерстициальный нефрит
- д) Несахарный диабет

22. У мальчика с врожденным НС с гипертрофией клитора, криптохизмом, с кариотипом 46, XX / 46, XY. Отмечается мутацией в гене:

- а) PLCE1
- б) NPHS1
- в) NPHS2
- г) WT1

23. Связь заболевания с началом ходьбы, рахитоподобные изменения скелета: “О”-образные ноги, “утиная” походка, гипофосфатемия, повышение щелочной фосфатазы при нормальных цифрах кальция в крови характерны для:

- а) синдрома де Тони-Дебре-Фанкони
- б) почечного тубулярного ацидоза
- в) фосфат-диабета
- г) рахита-II, период разгара
- д) цистинурии

24. Девочка 8 лет жалуется на полиурию, периодическую слабость, чувство голода. Бледная, мышечная слабость. В биохимии крови: сахар 4,5 ммоль/л, креатинин 58 мкмоль/л, калий 3,5 ммоль/л. В общем анализе мочи сахар 1%. Предполагаемый диагноз:

- а) сахарный диабет
- б) синдром де Тони-Дебре-Фанкони
- в) почечная глюкозурия
- г) почечный солевой диабет
- д) несахарный диабет

25. Девочка 3 лет отмечается полиурия, периодическую слабость, рахитические изменения, плохую прибавку в весе. В биохимии крови: глюкоза-4,5 ммоль/л, натрий-133 ммоль/л, калий -3,0 ммоль/л. В общем анализе мочи – белок-0,165 ‰, сахар 1%. Предполагаемый диагноз:

- а) сахарный диабет
- б) синдром де Тони-Дебре-Фанкони
- в) почечная глюкозурия
- г) почечный солевой диабет
- д) несахарный диабет

26. У ребенка 6 лет выявлены со стороны костей – остеопороз, в крови – ацидоз. Функции почек сохранены. УЗИ почек – без особенностей. Каков ваш диагноз и лечение?

- а) Фосфат-диабет, препараты фосфора
- б) Гиперпаратиреозидизм, паратиреоидэктомия
- в) Ренальный ацидоз. Лечение цитратами, содой, витамин Д – с осторожностью
- г) ХПН, вследствие дисплазии почек
- д) ХПН, вследствие гломерулонефрита

27. Для профилактики прогрессирования наследственного нефрита у детей используют следующие лекарственные препараты:

- а) защищенные пенициллины;
- б) циклоспорин А;
- в) ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента;
- г) преднизолон.

28. Наиболее часто прогрессирующее течение наследственного нефрита с развитием хронической почечной недостаточности характерно для:

- а) доминантный Х-сцепленный;
- б) аутосомно-рецессивный;
- в) аутосомно-доминантный.

29. Основным принципом лечения почечного солевого диабета является введение:

- а) вазопрессина;
- б) альдостерона;
- в) натрия хлорида 3%;
- г) гипотиазида;
- д) глюкозы.

Шкала оценивания

«Отлично» -90% и более правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Хорошо» - 80-89% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Удовлетворительно» - 70-79% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Неудовлетворительно» - 69% и менее правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

### 3.3. Ситуационные задачи по дисциплине ФТД.В.01 Наследственные болезни почек у детей

#### Задача 1

Мальчик 2 месяцев, от 1-ой беременности, протекавшей с тяжелым токсикозом. Роды на 37 неделе беременности. Масса тела при рождении 3500 г., длина 48 см, плацента большая.

С первых дней жизни ребенок редко мочился, выявлялись отеки на конечностях, лице, передней брюшной стенке.

Генеалогический анамнез: у родственников больного отмечалась ранняя детская смертность.

Ребенок поступил на обследование в нефрологическое отделение. Масса тела 5900 г. Состояние тяжелое. Выражены стигмы дисэмбриогенеза. Кожные покровы бледные, отеки на лице, конечностях, асцит. Тоны сердца приглушены. ЧСС 132 удара в минуту. Печень выступает из-под края реберной дуги на 4,5 см. Диурез снижен.

Несмотря на проводимую терапию, состояние больного оставалось тяжелым. В лечение были включены глюкокортикоиды, которые не оказали положительного эффекта.

Клинический анализ крови – Нв-91 г/л, эр.- $3,0 \times 10^{12}$ /л, лейкоц.- $11,0 \times 10^9$ /л; п/я-3%, с/я-28%, эоз.-7%, лимф.-52%, мон.-10%, СОЭ-50 мм/ч.

Общий анализ мочи – белок-3,6 г/л, лейкоциты-1-2 в п/з, эритроциты – 1-2 в п/з.

Биохимический анализ крови – общий белок -45 г/л, альбумины-35%, глобулины:  $\alpha_1$  – 5%,  $\alpha_2$  – 22%,  $\beta$  – 16%,  $\gamma$  – 24%, холестерин – 8 ммоль/л, креатинин-180 мкмоль/л (норма – 18-62 мкмоль/л), мочевины-16,0 ммоль/л.

Клиренс по эндогенному креатинину: 20 мл/мин.

Гистологическое исследование биоптата почек: микрокистоз, умеренная пролиферация мезангиоцитов, участки фокально и сегментарного гломерулосклероза.

#### Задание:

1. Сформулируйте диагноз.
2. Составьте план обследования.
3. Оцените функциональное состояние почек.
4. Составьте план лечения.

#### Задача 2

Анамнез жизни. Девочка 13 лет, от I беременности, протекавшей с угрозой прерывания, нефропатией, от I срочных родов. При рождении вес 3560 г., рост 50 см. Росла и развивалась по возрасту. Генеалогический анамнез: у матери девочки выявлен поликистоз почек в 25 лет.

Ранних смертей в семье не отмечалось.

Анамнез болезни. В течение последних двух дней отмечались сильные боли в животе, девочка была госпитализирована с подозрением на острый аппендицит. Проведены исследования: в общем анализе мочи – выраженная лейкоцитурия, по данным УЗИ почек выявлены множественные кисты обеих почек, снижение кровотока почек. Хирургический диагноз не подтвердился, девочка была переведена в нефрологическое отделение.

Состояние при поступлении удовлетворительное. На момент осмотра активных жалоб не предъявляла. Кожа бледно-розовая, чистая от инфекционной сыпи. Тоны сердца громкие, ритмичные. АД 125/70 мм рт. ст. Живот мягкий, чувствительный при пальпации в эпигастриальной области. Печень не выходит из-под края реберной дуги, селезенка не пальпируется.

Клинический анализ крови – Нв-140 г/л, эр.- $4,47 \times 10^{12}$ /л, лейкоц.- $8,9 \times 10^9$ /л; п/я-1%, с/я-73%, эоз.-2%, лимф.-23%, мон.-5%, СОЭ-24 мм/ч.

Общий анализ мочи – реакция-кислая, белок-нет, лейкоциты-все п/з, эритроциты – 0-1 в п/з.

Биохимический анализ крови – общий белок -68,3 г/л, альбумины-48,1%, холестерин – 3,78 ммоль/л, креатинин-53 мкмоль/л (норма – до 110 мкмоль/л), мочевины-3,0 ммоль/л.

Клиренс по эндогенному креатинину: 84,0 мл/мин.

УЗИ почек: размер правой почки - 106\*44,5 мм, паренхима в среднем сегменте – 5,6 мм, в верхнем сегменте – 7 мм, в нижнем сегменте – 14 мм. В паренхиме множественные эхонегативные полости диаметром от 2 до 35 мм. Контур четкий, неровный. Архитектоника сосудов изменена, кровоток прослеживается до капсулы почки. Левая - 116\*51 мм, паренхима 19



мм. В паренхиме множественные эхо-негативные полости диаметром от 2 до 21 мм. Архитектоника сосудов изменена. ЧЛК: норма.

**Задание:**

1. Сформулируйте диагноз.
2. Составьте план обследования.
3. Оцените функциональное состояние почек.
4. Составьте план лечения.

**Задача 3**

При диспансерном обследовании у мальчика 14 лет выявлена гематурия до 25 в поле зрения. Из анамнеза жизни известно: ребенок от первой, благоприятно протекавшей беременности, от первых срочных, физиологических родов; раннее развитие без особенностей; привит по возрастному календарю; респираторными заболеваниями более не чаще двух раз в год. Ранее изменений в анализах мочи не выявлялось.

Семейный анамнез отягощен по артериальной гипертензии по линии матери. Заболевания почек в семье родители отрицают. При исследовании анализов мочи у ближайших родственников выявлены повышенное количество эритроцитов (от 15 до 80 в поле зрения) по линии отца (у отца ребенка, 38 лет; у тети по линии отца, 44 лет; у деда по линии отца, 68 лет). Отцу ребенка была проведена биопсия почечной ткани, где при электронной микроскопии выявлено истончение базальных мембран клубочков на подавляющем протяжении менее 160 нм.

При осмотре: мальчик правильного телосложения, физическое развитие среднее, гармоничное. Кожа чистая, бледно-розовая. Небные миндалины не изменены. Лимфатические узлы не увеличены. В легких дыхание везикулярное. Тоны сердца ритмичные. Частота сердечных сокращений 88 в минуту. Артериальное давление 110/70 мм рт. ст. Живот при пальпации безболезненный. Стул ежедневный. Мочеиспускание не нарушено. Отеков нет. Симптом поколачивания отрицательный.

При обследовании:

Клинический анализ крови: Нв- 123г/л, Эр-3,8x10<sup>12</sup>/л, Тр.- 430x10<sup>9</sup>/л, Лейк- 9,1x10<sup>9</sup>/л: п-3% ; с-41%; э-10%; б- 7%; л-38%; м-5% , СОЭ – 15мм/час.

Общий анализ мочи - б -0,033г/л отн.пл.мочи-1021; лейко- 5-7 вп/зр; Эр. – 30 в п/зр.

Биохимический анализ крови: Общ.белок- 65г/л, альбумины- 36г/л, СРБ- 1,3 ед/л (норма до 2,0), билирубин: общ- 11,4мкмоль/л, прям- 2,5мкмоль/л ; холестерин- 4,3ммоль/л, креатинин - 34мкмоль/л, мочевины – 5,1 ммоль/л, мочевины к-та –237мкмоль/л, натрий- 139 ммоль/л, калий – 3,7ммоль/л.

Биохимический анализ мочи- 0, 110г/с

Иммунологическое обследование: IgG- 9,3г/л; IgA-3,1г/л ; IgM- 1,2г/л; IgE- 120 пг/мл (N-250); С3- 1,3 г/л(N-до 1,6); С4- 0,23г/л(N – до 0,35).

**Задание**

1. Обоснуйте клинический диагноз
2. Определите дополнительные методы обследования.
3. Проведите дифференциально-диагностические мероприятия.
4. Назначьте лечение и план диспансерного наблюдения за ребенком.
5. Определите прогноз течения заболевания у данного ребенка.

**Задача 4**

В областную больницу поступил мальчик 9 лет с жалобами на периодические изменения цвета мочи (по описаниям напоминает цвет мясных помоев).

Анамнез жизни. Мальчик от третьей беременности, протекавшей с токсикозом в первом триместре, от третьих срочных, физиологических родов. Вакцинирован по календарю. Респираторными заболеваниями болеет 3-4 раза в год. До поступления в стационар не обследовался.

Из семейного анамнеза известно, что по линии материи мужчины умирали до 30 лет, страдали снижением слуха, вплоть до полной глухоты и имели плохое зрение. При осмотре подросток правильного телосложения. Рост и вес соответствуют 25 перцентилям. Отвечает только на вопросы, заданные громко. Кожа бледная, сухая. Отеков нет. Артериальное давление 130/80 мм

рт.ст. мочеиспускание не нарушено. Моча мутная, коричневатого оттенка. Симптом поколачивания отрицательный.

При срочном исследовании крови – эритроциты  $3,5 \times 10^{12}/л$ , гемоглобин – 98 г/л, СОЭ – 5 мм/ч; креатинин сыворотки крови 97 ммоль/л.

**Задание:**

1. Обоснуйте предполагаемый диагноз
2. Составьте план обследования
3. Проведите дифференциально-диагностические мероприятия
4. Обоснуйте необходимость проведения нефробиопсии
5. Назначьте лечение и план диспансерного наблюдения за ребенком.
6. Определите прогноз течения заболевания у данного ребенка.

**Задача 5**

Мальчик 4 лет, от 1 беременности, протекавшей с выраженным токсикозом первой половины. Роды в срок. Масса при рождении 3300 г., длина 51 см. Рос и развивался удовлетворительно. Находился на грудном вскармливании до 2 месяцев. Зубы с 8 месяцев. На первом году жизни с профилактической целью получал витамин Д3 в курсовой дозе 250000 МЕ. Ходит с 1 года 3 мес. Большой родничок закрыт с 1,5 лет. Часто болеет ОРВИ. Аллергоанамнез не отягощен. Семейный анамнез: у отца с детства выражена варусная деформация нижних конечностей, низкорослость. Мать здорова.

В 1 год 3 мес появилась умеренная деформация голеней. По рекомендации ортопеда получал массаж, соленные ванны, препараты кальция. К концу второго года жизни походка стала «утиной», варусная деформация нарастала. На третьем году жизни проводились противорахитические мероприятия: витамин Д3 в курсовой дозе 600000 МЕ, массаж, ЛФК, препараты кальция. В возрасте 3 лет мальчик был направлен на консультацию в нефроурологический центр.

При осмотре: жалобы на утомляемость, боли в ногах и позвоночнике при нагрузке. Походка «утиная». Рост 87 см, масса тела 13,7 кг, окружность головы 48 см, окружность груди 53 см. Выражена варусная деформация голеней и бедер, мышечный тонус сохранен, увеличение коленных и голеностопных суставов. Отмечается увеличение печени на 4 см из-под края реберной дуги справа.

Клинический анализ крови: Нб 132 г/л, эр- $3,8 \times 10^{12}/л$ , тромб-  $280 \times 10^9/л$ , п/я-2%, с/я-33%, э-1%, л-52%, м-12, СОЭ-9 мм/час.

Общий анализ мочи: цвет-сол-желт, отн плотность 1010, реакция нейтр, белок- следы, лейкоциты-1-2 в п/зр.

Биохимический анализ мочи: оксалаты – 22,8 мг/сут (норма до 17), кальций – 3,9 мг/кг/сут (норма-2,0-2,5), фосфор - 46 мг/кг/сут (норма до 20).

УЗИ почек: почки расположены в типичном месте, экзогенность паренхимы не изменена.

КОС: рН -7,21, ВЕ – - 9

Рентгенография трубчатых костей: общий остеопороз, варусная деформация голеней, бедер, расширение метафизов, больше в медиальных отделах, склерозирование диафизов.

**Задание:**

1. Сформулируйте диагноз
2. Дайте обоснование диагноза
3. Каковы генетические особенности заболевания?
4. Назовите характерные клинические особенности заболевания?
5. Составьте план обследования и лечения

**4. Критерии оценивания результатов обучения**

Промежуточная аттестация проводится в виде **зачета**

«**Зачтено**» выставляется обучающемуся, если он показал достаточно прочные знания основных положений учебной дисциплины, умение самостоятельно решать конкретные

практические задачи, предусмотренные рабочей программой, ориентироваться в рекомендованной справочной литературе, умеет правильно оценить полученные результаты.

**«Не зачтено»** выставляется обучающемуся, если при ответе выявились существенные пробелы в знаниях основных положений учебной дисциплины, неумение с помощью преподавателя получить правильное решение конкретной практической задачи из числа предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины, не подтверждает освоение компетенций, предусмотренных программой.