Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Красноярский государственный медицинский университет

имени профессора В. Ф. Войно-Ясенецкого»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра детских болезней с курсом ПО

**Госпитальная педиатрия**

Рабочая тетрадь студента

**Тема № 37: «Наследственные нарушения обмена веществ у детей»**

Для студентов 6 курса,

специальности 31.05.02 Педиатрия (очная форма обучения)

Ф.И.О. \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Группа **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

2021 г

Рабочая тетрадь составлена в соответствии с рабочей программой дисциплины «Госпитальная педиатрия, эндокринология» для специальности 31.05.02 Педиатрия (очная форма обучения) и предназначена для аудиторной и внеаудиторной работы студентов. Рабочая тетрадь обеспечивает максимальную активность студентов во время практических занятий. Заполнение рабочей тетради способствует качественному и системному усвоению получаемой информации, корректности и упорядоченности ее фиксации, что позволяет студентам овладеть необходимым уровнем знаний, умений и навыков по изучаемой теме. Работая с данной тетрадью, студенты получают целевую установку на самостоятельное изучение учебной и дополнительной литературы, их внимание акцентируется на вопросах, которые имеют важное прикладное значение для последующего обучения. Тетрадь составлена с учетом современных рекомендаций в области педиатрии.

**ЗАДАНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ**

Задание для исходного контроля знаний

ТЕСТОВЫЙ КОНТРОЛЬ

Выберите один правильный вариант ответа

1. ЖЕЛТУХА ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ И МУКОВИСЦИДОЗЕ НОСИТ ХАРАКТЕР

А) конъюгационной

Б) паренхиматозной

В) механической

Г) гемолитической

2. ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ «КЛЕНОВОГО СИРОПА» ЯВЛЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ УРОВНЯ

А) гистидина

Б) фенилаланина, тирозина, пролина

В) гидроксипролина, пролина

Г) лейцина, изолецина, валина

3. НАИБОЛЕЕ РАННИМ СИМПТОМОМ БОЛЕЗНИ ГОШЕ I ТИПА ЯВЛЯЕТСЯ

А) оссалгия

Б) задержка нервно-психического развития

В) длительный кашель

Г) спленомегалия

4. ПРИ БОЛЕЗНИ ГИРКЕ (ГЛИКОГЕНОВОЙ БОЛЕЗНИ IА ТИПА) УРОВЕНЬ ГЛИКЕМИИ НАТОЩАК РАВЕН \_\_\_\_\_\_\_ ММОЛЬ/Л

А) 3,5 – 6,1

Б) 3,5 – 5,5

В) 0,6 – 3,0

Г) 6,1 – 7,8

5. ДЛЯ ПРОФИЛАКТИКИ ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОГО ДЕФИЦИТА У ДЕТЕЙ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ ИЗ РАЦИОНА НЕОБХОДИМО ИСКЛЮЧИТЬ ПРОДУКТЫ

А) богатые сложными углеводами

Б) богатые простыми углеводами

В) животного происхождения с высоким содержанием белка

Г) глютенсодержащие

6. ГАЛАКТОЗЕМИЯ – НАСЛЕДСТВЕННОЕ НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА

А) белков

Б) углеводов

В) жиров

Г) аминокислот

7. ПЕРВЫЕ СИМПТОМЫ КЛАССИЧЕСКОЙ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ КЛЕНОВОГО СИРОПА ПОЯВЛЯЮТСЯ

А) на первой неделе жизни ребенка

Б) в первые 6 месяцев жизни ребенка

В) на первом году жизни ребенка

Г) в школьном возрасте

8. ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ ГАЛАКТОЗЕМИИ ЯВЛЯЕТСЯ

А) физиолечение

Б) симтоматическая терапия

В) снижение употребления глюкозы

Г) исключение из рациона продуктов, содержащих галактозу и лактозу

9. ЛАБОРАТОРНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ СЫВОРОТКИ КРОВИ ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ ВЫЯВЛЯЮТ

А) снижение активности трансаминаз и повышение концентрации билирубина

Б) повышение активности трансаминаз и повышение концентрации билирубина

В) снижение активности трансаминаз и снижение концентрации билирубина

Г) повышение уровня глюкозы

10. СОВРЕМЕННОЕ ЛЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ГОШЕ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

А) гормональной терапии

Б) спленэктомии

В) назначении пожизненной безлактозной диеты

Г) назначении пожизненной ферментной заместительной терапии;

**Задание для актуализации знаний**

ЗАДАНИЕ 1

Ответьте на поставленные вопросы

1. Опишите этиопатогенез болезни Гоше.

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

2. Перечислите основные клинические симптомы болезни Гоше I типа

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

3. Перечислите основные клинические симптомы болезни Гоше II типа

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

4. Перечислите основные клинические симптомы болезни Гоше III типа

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

5. Заполните таблицу, указав основные лабораторные методы диагностики болезни Гоше и ожидаемые при этой болезни результаты исследований

|  |  |
| --- | --- |
| Лабораторные методы диагностики болезни Гоше | Ожидаемые при болезни Гоше результаты исследований |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

6. Заполните таблицу, указав основные инструментальные методы диагностики болезни Гоше и ожидаемые при этой болезни результаты исследований

|  |  |
| --- | --- |
| Инструментальные методы диагностики болезни Гоше | Ожидаемые при болезни Гоше результаты исследований |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

7. Заполните таблицу, перечислив заболевания, с которыми следует дифференцировать болезнь Гоше в зависимости от типа заболевания

|  |  |
| --- | --- |
| Болезнь Гоше I типа | Болезнь Гоше II и III типа |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

8. Перечислите показания к ферментной заместительной терапии (ФЗТ) при болезни Гоше

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

9. Перечислите эффекты от ФЗТ при болезни Гоше

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

10. Заполните таблицу, указав дозы и способ применения имиглюцеразы при болезни Гоше в зависимости от типа заболевания

|  |  |
| --- | --- |
| Тип болезни Гоше | Дозы и способ применения имиглюцеразы |
| Болезнь Гоше I типа, протекающая без поражения трубчатых костей скелета |  |
| Болезнь Гоше I типа, протекающая с поражением трубчатых костей скелета |  |
| Болезнь Гоше III типа |  |

11. Заполните таблицу, описав правила применения велаглюцеразы альфа при болезни Гоше

|  |  |
| --- | --- |
| Показания к применению | Доза и способ применения |
|  |  |

12. Перечислите препараты, применяемые для симптоматического лечения болезни Гоше

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

13. Заполните таблицу, указав кратность исследований, применяемых при мониторинге состояния больных при болезни Гоще I типа

|  |  |
| --- | --- |
| Метод обследования | Кратность применения |
| Клинический анализ крови (показатели эритроцитов и тромбоцитов) |  |
| Биохимический анализ крови (показатели АЛТ и АСТ) |  |
| Контроль размеров печени и селезенки (УЗИ, МРТ) |  |
| Определение состояния костной ткани (рентгенография, МРТ, денситометрия) |  |
| Определение активности хитотриазидазы |  |

14. Опишите этиопатогенез болезни «кленового сиропа»

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

15. Перечислите клинико-генетические формы болезни кленового сиропа

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

16. Опишите клинические симптомы классической формы болезни «кленового сиропа»

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

17. Перечислите обменные расстройства в период метаболического криза при болезни «кленового сиропа»

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

18. Перечислите группы детей, подлежащих обследованию на болезнь «кленового сиропа»

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

19. Перечислите заболевания, с которыми необходимо проводить дифференциальную диагностику болезни «кленового сиропа»

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

20. Перечислите основные принципы диетического лечения болезни «кленового сиропа»

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

21. Заполните таблицу, перечислив продукты питания, ограничение которых предусматривается в рационе ребенка с болезнью «кленового сиропа» в зависимости от возраста

|  |  |
| --- | --- |
| Дети первого полугодия жизни | Дети второго полугодия жизни и старше |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

22. Заполните таблицу, указав специализированные смеси на основе аминокислот без лейцина, изолейцина, валина, применяемые для вскармливания ребенка с болезнью «кленового сиропа» в зависимости от возраста

|  |  |
| --- | --- |
| Для детей первого полугодия жизни | Для детей второго полугодия жизни и старше |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

23. Опишите этиопатогенез галактоземии

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

24. Опишите клинические симптомы классической галактоземии

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

25. Заполните таблицу, указав основные лабораторные методы диагностики классической галактоземии и ожидаемые при этой болезни результаты исследований

|  |  |
| --- | --- |
| Лабораторные методы диагностики классической галактоземии | Ожидаемые при классической галактоземии результаты исследований |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

26. Заполните таблицу, указав основные инструментальные методы диагностики классической галактоземии и ожидаемые при этой болезни результаты исследований

|  |  |
| --- | --- |
| Инструментальные методы диагностики классической галактоземии | Ожидаемые при классической галактоземии результаты исследований |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

27. Перечислите основные принципы диетотерапии при галактоземии

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

Задание 2

Решите ситуационнУЮ задачУ

На прием к педиатру обратилась мама с девочкой 3 лет для планового медицинского осмотра. Жалуется на частые ОРВИ у ребенка, боли в нижних конечностях. Из анамнеза известно, что у ребенка периодически отмечались носовые кровотечения и синяки на ногах, но значения этому не предавали. Год назад у ребенка имел место перелом нижней конечности слева. При общем осмотре обнаружена задержка физического развития, гиперпигментации кожных покровов в области коленных и локтевых суставов, гепатоспленомегалия: селезенка +5 см, печень +4 см.

В клиническом анализе крови тромбоцитопения, лейкопения и эритропения.

На рентгенограмме костей нижних конечностей: остеопороз и колбообразная деформация дистальных отделов бедренных костей (колбы Эрленмейера). На УЗИ внутренних органов: диффузные очаговые изменения в печени и селезенке.

1. Поставьте предварительный диагноз и обоснуйте его

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

2. Назначьте обследование данному ребенку для уточнения диагноза опишите ожидаемые результаты

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

3. Укажите, с какими заболеваниями необходимо проводить дифференциальную диагностику в данном случае

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

4. Назначьте медикаментозное лечение данному ребенку с указанием дозы препаратов и способа их применения

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

5. Дайте рекомендации по диспансерному наблюдению за данным ребенком

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |

Задание № 3

Выполните УИРС

Выберите тему для более углубленного ознакомления с изучаемой патологией, напишите реферат или сделайте презентацию в ppt:

1. Денситометрия и магнитно-резонансная томография (МРТ) как методы ранней диагностики поражение костей.
2. Неонатальный скрининг на наследственные заболевания.
3. Наследственные нарушения обмена аминокислот.
4. Наследственные нарушения обмена углеводов.

**СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ**

1. Шабалов, Н. П. Детские болезни [Электронный ресурс] : учебник : в 2 т. - 8-е изд., перераб. и доп. - СПб. : Питер, 2017. - Т. 1. - 880 с. : ил. - (Учебник для вузов).
2. Федеральные клинические рекомендации Союза педиатров России <http://www.pediatr-russia.ru/news/recomend>
3. Электронные ресурсы:

1. ЭБС КрасГМУ "Colibris";

2. ЭБС Консультант студента;

3. ЭБС Университетская библиотека OnLine;

4. ЭНБ eLibrary