Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 11.04.2025 09:41:39
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794cb4

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

«УТВЕРЖДАЮ»
Директор института

_____ / Невзорова В.А. /
« 20 » июня 2024 г.

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, 2024

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 (уровень ординатура), 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/vic/31.08.43_Nefrologiya_2024.pdf

Наименование категории (группы) компетенций	**Код и наименование компетенции выпускника**	**Индикаторы достижения компетенции**
Профессиональные компетенции		
A/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_1 – проводит клиническую диагностику и обследование пациентов с заболеваниями и (или) нарушениями функции почек, в том числе реципиентов трансплантированной почки. ИДК.ПК-1_2 – направляет пациентов с заболеваниями и (или) нарушениями функции почек на лабораторные и инструментальные обследования. ИДК.ПК-1_3 – владеет алгоритмом постановки клинического диагноза на основании проведенных функциональных исследований.
A/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_1 – 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_2 –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_3 – 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 Тесты Ситуационные задачи
2.	Промежуточная аттестация	

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 профилактики 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 заболеваниях почек.
8. Понятие о кистозных и бескистозных дисплазиях почек.
9. Смешанные кисты (кортикальные):
10. Туберкулезный склероз.
11. Аномалия количества почек: агенензия, 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 канальцы
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 канальцы
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 мозговою 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) гипопротеинемия, отеки, артериальная гипертония
д) отеки, гипопротеинемия, 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 ½ от физиологической нормы
б) на ¼ от физиологической нормы
в) на 1/3 от физиологической нормы
г) менее 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-доминатной 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) нефронофтизе 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 + и АПФ
в) проводить симптоматическую терапию, при выраженной гипоальбуминемии провести геминефроэктомию
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 девочке отмечалась полидипсия. Сахарный диабет был исключен. В возрасте 7 лет установлена анемия. Предположите диагноз. В ОАМ без патологии
а) Аутосомно-доминантный поликистоз почек
б) Нефронофтиз 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 3,5ммоль/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 -3,0ммоль/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) Гиперпаратиреоидизм, 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.-3,0×10^{12}/л, лейк.-11,0×10^{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: α_1 – 5%, α_2 – 22%, β – 16%, γ – 24%, холестерин – 8 ммоль/л, креатинин-180 мкмоль/л (норма – 18-62 мкмоль/л), мочевина-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 эпигастральной области. Печень не выходит из-под края реберной дуги, селезенка не пальпируется.

Клинический анализ крови – Нв-140 г/л, эр.-4,47×10^{12}/л, лейк.-8,9×10^{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), мочевина-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-3,8х10^{12}/л, Тр.- 430х10^{9}/л, Лейк- 9,1х10^{9}/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; лейк- 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), биллирубин: общ- 11,4мкмоль/л, прям- 2,5мкмоль/л ; холестерин- 4,3ммоль/л, креатинин - 34мкмоль/л, мочевина – 5,1 ммоль/л, мочевая 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); C_3-1,3 г/л(N-до 1,6); C_4- 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 периодическое 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 снижение слуха, вплоть до полной глухоты и имели плохое зрение. При осмотре подросток правильного телосложения. Рост и вес соответствуют 25 перцинтили. 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 $3,5x10^{12}$/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 превом 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, соленный 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 нагрузе. 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: Hb 132 г/л,эр-3.8*10^12/ л, тромб- 280*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, эхогенность паренхимы не изменена.
КОС: pH -7,21, BE – - 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.