

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Мошуров Иван Петрович
Должность: Исполняющий обязанности ректора
Дата подписания: 10.02.2026 09:22:46
Уникальный программный ключ:
31a99dba44a8a7fda9b0f7f5aedd5410eaaa2315

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФГБОУ ВО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко Минздрава России

Факультет подготовки кадров высшей квалификации
Кафедра факультетской и паллиативной педиатрии

УТВЕРЖДАЮ
Декан факультета
подготовки кадров
высшей квалификации
Ю. А. Котова
18.11.2025г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ

ПОРАЖЕНИЕ СЕРДЦА ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ
наименование дисциплины

31.08.13 Детская кардиология
код и наименование специальности

Врач – детский кардиолог
квалификация выпускника

Фонд оценочных средств дисциплины «Поражение сердца при наследственных заболеваниях» подготовлен на кафедре факультетской и паллиативной педиатрии ФГБОУ ВО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко Минздрава России авторским коллективом:

№	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы
1	Леднева Вера Сергеевна	д.м.н., доцент	Зав. кафедрой, профессор	Кафедра факультетской и паллиативной педиатрии
2	Ульянова Людмила Владимировна	д.м.н., доцент	профессор	Кафедра факультетской и паллиативной педиатрии
3	Юрова Ирина Юрьевна	к.м.н.	доцент	Кафедра факультетской и паллиативной педиатрии
4	Коросан Елена Ивановна	к.м.н.	ассистент	Врач-педиатр, врач- детский кардиолог, врач функциональной диагностики МЦ «Центр современной педиатрии»
5	Коломацкая Виктория Валерьевна		ассистент	Кафедра факультетской и паллиативной педиатрии

Фонд оценочных средств обсужден на заседании кафедры факультетской и паллиативной педиатрии ФГБОУ ВО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко Минздрава России «27» октября 2025 г., протокол № 4.

Фонд оценочных средств одобрен на заседании ЦМК от «18» ноября 2025 года, протокол № 2.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины (модуля)\практики:

- 1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.13 Детская кардиология (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержден Приказом Министерства образования и науки РФ от 25 августа 2014 г. N 1055.
- 2) Приказ Минтруда России от 14.03.2018 №139н "Об утверждении профессионального стандарта «Врач - детский кардиолог».
- 3) Общая характеристика образовательной программы по специальности 31.08.13 Детская кардиология.
- 4) Учебный план образовательной программы по специальности 31.08.13 Детская кардиология
- 5) Устав и локальные нормативные акты Университета.

© ФГБОУ ВО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко Минздрава России

1. Соответствие компетенций планируемым результатам обучения по дисциплине:

Код и наименование компетенции	Проверяемые результаты обучения для данной дисциплины	Оценочные средства текущего контроля и промежуточной аттестации
ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния, на здоровье человека факторов среды его обитания	Промежуточная аттестация: 1. Опрос 2. Тест 3. Ситуационная (клиническая) задача
ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками	Промежуточная аттестация: 1. Опрос 2. Тест 3. Ситуационная (клиническая) задача
ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Промежуточная аттестация: 1. Опрос 2. Тест 3. Ситуационная (клиническая) задача
ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании кардиологической медицинской помощи	Промежуточная аттестация: 1. Опрос 2. Тест 3. Ситуационная (клиническая) задача
ПК-8	Готовность к применению природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении	Промежуточная аттестация: 1. Опрос 2. Тест 3. Ситуационная (клиническая) задача

2. Оценочные средства освоения учебной дисциплины

2.1. Текущий контроль освоения обучающимися программного материала учебной дисциплины имеет следующие виды:

Опрос (устный, письменный)

Компетенция/и: ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

Тема: Поражение сердца при нейромышечных заболеваниях (Часть 1)

Вопрос 1

Какие основные типы кардиомиопатий встречаются при нервно-мышечных заболеваниях? Приведите 2–3 примера заболеваний, ассоциированных с каждым типом.

→ Ответ:

- **Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП)** — характерна для мышечной дистрофии Дюшенна, некоторых пояснично-конечностных мышечных дистрофий, атаксии Фридрейха.
- **Гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП)** — встречается при миотонической дистрофии 1-го и 2-го типов, мышечной дистрофии Эмери–Дрейфуса.
- **Аритмогенная дисплазия правого желудочка** — описана при некоторых формах врождённых миопатий.

Обоснование: тип кардиомиопатии зависит от генетического дефекта и патогенеза основного заболевания.

Вопрос 2

Назовите 3 наиболее распространённых нервно-мышечных заболевания, при которых высок риск внезапной сердечной смерти. Укажите ключевые механизмы развития жизнеугрожающих аритмий при этих патологиях.

→ Ответ:

1. **Мышечная дистрофия Дюшенна** — прогрессирующая дилатационная кардиомиопатия, фиброз миокарда, нарушения атриовентрикулярной проводимости.
2. **Миотоническая дистрофия 1-го типа** — фиброз проводящей системы, блокады высокой степени, желудочковые аритмии.
3. **Атаксия Фридрейха** — гипертрофическая кардиомиопатия с обструкцией выносящего тракта ЛЖ, пароксизмальные желудочковые тахикардии.

Механизм: дегенеративные изменения в миокарде и проводящей системе → электрическая нестабильность → фатальные аритмии.

Вопрос 3

Какие методы диагностики рекомендованы для скрининга кардиальной патологии у пациентов с нервно-мышечными заболеваниями? Обоснуйте необходимость каждого метода.

→ Ответ:

- **Электрокардиография (ЭКГ)** — выявляет нарушения ритма, проводимости, гипертрофию отделов сердца
- **Эхокардиография (ЭхоКГ)** — оценивает структуру и функцию миокарда, фракцию выброса, наличие обструкции.
- **Магнитно-резонансная томография (МРТ) сердца** — детализирует фиброзные изменения, очаги некроза, анатомические аномалии.
- **Холтеровское мониторирование ЭКГ** — фиксирует пароксизмальные аритмии, особенно у пациентов с синкопе.
- **Генетическое тестирование** — подтверждает диагноз, прогнозирует риск кардиальных осложнений.
Обоснование: комплексный подход позволяет рано выявить патологию и начать кардиопротективную терапию.

Вопрос 4

Опишите патогенез поражения сердца при спинальной мышечной атрофии (СМА) I и II типов. Какие ЭКГ-признаки типичны для этих пациентов?

→ **Ответ:**

Патогенез:

- атрофия дыхательных мышц и сколиоз → хроническая гиповентиляция → лёгочная гипертензия → перегрузка правого желудочка;
- генетический дефект → нарушение цитоскелета кардиомиоцитов → дилатационная или гипертрофическая кардиомиопатия.

ЭКГ-признаки:

- признаки перегрузки правого желудочка (высокий R в V1, глубокий S в V6);
- блокада правой ножки пучка Гиса;
- уплощение или инверсия зубца T в правых грудных отведениях.

Частота: кардиомиопатия выявляется у ~40 % пациентов с СМА I–II типов.

Вопрос 5

Какие кардиопротективные стратегии рекомендуются при нервно-мышечных заболеваниях с высоким риском кардиомиопатии? Приведите примеры препаратов и их целевые эффекты.

→ **Ответ:**

1. **Ингибиторы АПФ/сартаны** (эналаприл, лозартан) — снижают постнагрузку, замедляют ремоделирование миокарда.
 2. **Бета-блокаторы** (бисопролол, карведилол) — уменьшают симпатическую стимуляцию, антиаритмический эффект.
 3. **Антагонисты минералокортикоидов** (спиронолактон) — противофибротическое действие.
 4. **Антиаритмики** (амиодарон при желудочковых аритмиях) — стабилизация ритма.
 5. **Имплантация кардиовертера-дефибриллятора** — профилактика внезапной сердечной смерти при высоком риске фатальных аритмий.
- Ключевое правило:** терапия должна начинаться до появления клинических симптомов сердечной недостаточности, на основании данных ЭхоКГ и Холтера.

Тема: Поражение сердца при нейромышечных заболеваниях (Часть 2)

Вопрос 1

Какие специфические электрокардиографические изменения характерны для иотонической дистрофии 1-го типа (болезни Штейнера)? Объясните их патофизиологическую основу.

→ **Ответ:**

Типичные ЭКГ-изменения:

- удлинение интервала PR (> 200 мс) — признак замедления атриовентрикулярной проводимости;
- блокада правой ножки пучка Гиса (БПНПГ);
- неспецифические изменения сегмента ST и зубца T;
- желудочковые экстрасистолы, пароксизмальные тахикардии;
- в тяжёлых случаях — полная атриовентрикулярная блокада.

Патофизиология:

- дегенеративные изменения в проводящей системе сердца из-за накопления патологических РНК с повторами CTG;
- фиброз миокарда, особенно в области предсердий и межжелудочковой перегородки;
- дисфункция ионных каналов кардиомиоцитов вследствие нарушения сплайсинга генов.

Клиническое значение: высокий риск внезапной сердечной смерти из-за фатальных аритмий.

Вопрос 2

Опишите особенности поражения сердца при мышечной дистрофии Беккера. Чем они отличаются от изменений при дистрофии Дюшенна?

→ **Ответ:**

При дистрофии Беккера:

- более позднее начало кардиальных симптомов (обычно после 20–30 лет);
- преобладает дилатационная кардиомиопатия с медленным прогрессированием;
- реже встречаются тяжёлые нарушения проводимости;
- фракция выброса снижается постепенно, часто без выраженной клинической симптоматики на ранних стадиях.

Отличия от дистрофии Дюшенна:

- при Дюшенне кардиомиопатия развивается раньше (к 10–15 годам) и прогрессирует быстрее;
- у пациентов с Дюшенном чаще возникают жизнеугрожающие аритмии и блокады высокой степени;
- при Беккере реже требуется имплантация кардиостимулятора на ранних стадиях.

Механизм: менее выраженная дисфункция дистрофина при Беккере → более медленное поражение кардиомиоцитов.

Вопрос 3

Какие эхокардиографические критерии используются для диагностики кардиомиопатии при атаксии Фридрейха? Назовите пороговые значения, требующие начала терапии.

→ **Ответ:**

Критерии ЭхоКГ:

1. **Гипертрофия миокарда левого желудочка** (толщина межжелудочковой перегородки ≥ 14 мм).
2. **Уменьшение фракции выброса ЛЖ** < 50 % (норма ≥ 55 – 60 %).
3. **Диастолическая дисфункция** (отношение E/A $< 0,8$ или $> 2,0$ при рестриктивном типе).
4. **Обструкция выносящего тракта ЛЖ** (градиент давления ≥ 30 мм рт. ст.).
5. **Расширение левого предсердия** (площадь ≥ 20 см²).

Пороговые значения для начала терапии:

- ФВ < 50 % → назначение ингибиторов АПФ/сартанов;
- градиент обструкции ≥ 50 мм рт. ст. → рассмотрение бета-блокаторов или хирургической коррекции;
- признаки диастолической дисфункции с симптомами застойной сердечной недостаточности → диуретики, сердечные гликозиды.

Обоснование: раннее выявление структурных и функциональных изменений позволяет замедлить прогрессирование кардиомиопатии.

Вопрос 4

Объясните, почему пациенты с врождёнными миопатиями (например, центральная миопатией) подвержены риску аритмий даже при отсутствии явной кардиомиопатии. Укажите ключевые диагностические методы.

→ **Ответ:**

Причины риска аритмий:

- первичное поражение проводящей системы сердца из-за генетического дефекта (например, мутации в генах *RYR1*, *MTM1*);
- нарушение кальциевого гомеостаза в кардиомиоцитах → электрическая нестабильность;
- атрофия скелетных мышц → гиповентиляция → лёгочная гипертензия → перегрузка правых отделов сердца → предсердные аритмии.

Диагностические методы:

1. **Холтеровское мониторирование ЭКГ** — выявление пароксизмальных нарушений ритма (фибрилляция предсердий, желудочковые тахикардии).
2. **Электрофизиологическое исследование (ЭФИ)** — оценка риска индуцируемых аритмий.
3. **МРТ сердца с контрастированием** — обнаружение микроскопических фиброзных изменений в миокарде.
4. **Генетическое тестирование** — подтверждение диагноза и прогнозирование кардиальных осложнений.

Важно: даже при нормальной ЭхоКГ у таких пациентов возможен высокий риск внезапной смерти из-за аритмий.

Вопрос 5

Какие рекомендации по мониторингу сердечной функции следует давать пациентам с нейромышечными заболеваниями? Составьте график обследований для ребёнка с мышечной дистрофией Дюшенна в возрасте 8 лет.

→ **Ответ:**

Общие рекомендации:

- ежегодный скрининг ЭКГ и ЭхоКГ с момента постановки диагноза;
- холтеровское мониторирование ЭКГ каждые 1–2 года или при появлении симптомов (головокружение, синкопе);
- МРТ сердца каждые 3–5 лет для оценки фиброза миокарда;
- консультация кардиолога не реже 1 раза в год.

График для ребёнка 8 лет с дистрофией Дюшенна:

1. Ежегодно:

- ЭКГ (оценка интервала PR, признаков гипертрофии ЛЖ);
- ЭхоКГ (фракция выброса, толщина стенок, диастолическая функция);
- осмотр кардиолога с аускультацией и оценкой толерантности к нагрузке.

2. Каждые 2 года:

- холтеровское мониторирование ЭКГ (выявление бессимптомных аритмий).

3. При снижении ФВ < 50 % или появлении симптомов:

- внеплановая ЭхоКГ;
- МРТ сердца;
- рассмотрение назначения ингибиторов АПФ и бета-блокаторов.

4. Перед анестезией или хирургическими вмешательствами:

- экстренная ЭКГ и ЭхоКГ для оценки риска кардиальных осложнений.

Тема: Поражение сердца при наследственных синдромах. (Часть 1)

Вопрос 1

Какие кардиоваскулярные проявления типичны для синдрома Марфана? Назовите 3–4 ключевых признака и объясните их патогенез.

→ **Ответ:**

Ключевые проявления:

1. **Пролапс митрального клапана (ПМК)** — из-за миксоматозной дегенерации створок и удлинения хорд.
2. **Аневризма восходящей аорты** — вследствие кистозной медиальной дегенерации стенки аорты из-за дефекта фибриллина-1 (*FBN1*).
3. **Расслоение аорты** — осложнение аневризмы, угрожающее жизни.

4. **Дилатация корня аорты** — прогрессирующее расширение, ведущее к аортальной недостаточности.

Патогенез: мутация гена *FBNI* → нарушение синтеза фибриллина → слабость соединительной ткани сосудов и клапанов.

Клиническое значение: регулярный мониторинг диаметра аорты (ЭхоКГ каждые 6–12 мес.) и профилактика расслоения (бета-блокаторы, ограничение физических нагрузок).

Вопрос 2

Опишите характер поражения сердца при синдроме Элерса-Данло (сосудистый тип). Какие диагностические методы приоритетны для оценки риска осложнений?

→ **Ответ:**

Поражение сердца:

- **Аневризмы и расслоения аорты/крупных сосудов** — из-за дефицита коллагена III типа (*COL3A1*).
- **Пролапсы клапанов** (митрального, трикуспидального) — вследствие гиперэластичности соединительнотканых структур.
- **Артериальные разрывы** — риск фатальных кровотечений.

Диагностические методы:

1. **ЭхоКГ** — оценка диаметра аорты, функции клапанов.
2. **МРТ/КТ ангиография** — визуализация аневризм и расслоений.
3. **Генетическое тестирование** — подтверждение мутации *COL3A1*.
Важно: избегание инвазивных процедур из-за риска сосудистых повреждений.

Вопрос 3

Какие электрокардиографические и структурные изменения сердца характерны для синдрома Нунан? Укажите генетическую основу заболевания.

→ **Ответ:**

ЭКГ-признаки:

- отклонение электрической оси сердца влево;
- признаки гипертрофии правого желудочка;
- удлинение интервала PR (АВ-блокада I ст.).

Структурные изменения:

- **стеноз лёгочной артерии** (клапанный или подклапанный);
- **гипертрофическая кардиомиопатия** (реже);
- **дефект межпредсердной перегородки** (ДМПП).

Генетика: мутации в генах *PTPN11*, *SOS1*, *RAF1* (сигнальный путь)

RAS/МАРК).

Клиническое значение: необходимость эхокардиографического скрининга в раннем возрасте.

Вопрос 4

Как проявляется поражение сердца при синдроме Тернера? Перечислите 3 наиболее частых врождённых порока и объясните их патофизиологию.

→ **Ответ:**

Врождённые пороки сердца (ВПС):

1. **Коарктация аорты** — сужение в области перешейка, часто сочетается с двустворчатым аортальным клапаном.
2. **Бicuspidальный аортальный клапан** — риск стеноза и недостаточности в зрелом возрасте.
3. **Дефект межпредсердной перегородки (ДМПП)** — лево-правый шунт, перегрузка объёмом.

Патофизиология: хромосомная аномалия (45,X) → нарушение эмбриогенеза сердечно-сосудистой системы.

Осложнения: артериальная гипертензия, сердечная недостаточность, инфекционный эндокардит.

Рекомендация: ЭхоКГ при постановке диагноза и ежегодный контроль.

Вопрос 5

Какие кардиальные нарушения встречаются при синдроме Уильямса (делеция 7q11.23)? Опишите их клиническое значение и тактику наблюдения.

→ **Ответ:**

Кардиальные проявления:

1. **Надклапанный стеноз аорты** — сужение восходящей аорты из-за гипертрофии медиального слоя.
2. **Стеноз периферических лёгочных артерий** — двустороннее поражение, может вызывать лёгочную гипертензию.
3. **Гипертрофия миокарда** — вторичная из-за обструкции выносящего тракта.

Клиническое значение:

- риск сердечной недостаточности;
- вероятность необходимости хирургической коррекции стенозов;
- повышенный риск артериальной гипертензии в зрелом возрасте.

Тактика наблюдения:

- ЭхоКГ каждые 1–2 года;
- мониторинг артериального давления;
- консультация кардиохирурга при прогрессировании стенозов.

Генетика: делеция гена *ELN* (эластин) и соседних локусов.

Тема: Поражение сердца при наследственных синдромах. (Часть 2)

Вопрос 1

Какие кардиоваскулярные осложнения характерны для синдрома Ди Джорджа (22q11.2-делеция)? Назовите 3

4 наиболее частых врождённых порока сердца и объясните их патогенез.

→ Ответ:

Наиболее частые ВПС:

1. **Тетрада Фалло** (стеноз лёгочной артерии, гипертрофия ПЖ, ДМЖП, деэкстрапозиция аорты).
2. **Общий артериальный ствол** — единый сосуд, отходящий от обоих желудочков.
3. **Дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП)** — лево-правый шунт.
4. **Перерыв дуги аорты** — прерывание аортальной дуги, часто в сочетании с ДМЖП.

Патогенез: делеция участка хромосомы 22q11.2 →

нарушение миграции клеток нервного гребня в процессе эмбриогенеза → аномалии формирования магистральных сосудов и перегородок сердца.

Клиническое значение: необходимость раннего кардиохирургического вмешательства; риск инфекционного эндокардита.

Диагностика: ЭхоКГ в первые дни жизни, генетическое тестирование (FISH или MLPA).

Вопрос 2

Опишите особенности поражения сердца при синдроме Нунан с мутацией в гене *RAF1*. Чем они отличаются от классического фенотипа синдрома Нунан?

→ Ответ:

При мутации *RAF1*:

- более высокая частота **гипертрофической кардиомиопатии (ГКМП)** — до 70 % случаев;
- раннее развитие **обструкции выносящего тракта ЛЖ**;
- повышенный риск **желудочковых аритмий** и внезапной сердечной смерти;
- реже встречается **стеноз лёгочной артерии** по сравнению с другими генотипами.

Отличия от классического синдрома Нунан:

- при классических мутациях (*PTPN11*, *SOS1*) преобладает стеноз лёгочной артерии ДМПП, ГКМП развивается реже и позже;
- мутация *RAF1* ассоциирована с более тяжёлым кардиальным фенотипом худшим прогнозом.

Тактика: ежегодная ЭхоКГ + Холтер-мониторинг ЭКГ для выявления аритмий.

Вопрос 3

Какие кардиальные проявления типичны для синдрома Костелло (мутации *HRAS*)? Объясните их патофизиологию и рекомендуемую тактику наблюдения.

→ **Ответ:**

Кардиальные проявления:

1. **Гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП)** — часто с обструкцией выносящего тракта ЛЖ.
2. **Аритмии** — суправентрикулярные тахикардии, экстрасистолы, риск синдрома удлинённого интервала QT.
3. **Врождённые пороки** — ДМЖП, стеноз лёгочной артерии.
4. **Миксоматозная дегенерация клапанов** — пролапс митрального клапана.

Патофизиология: активирующая мутация *HRAS* → гиперактивация сигнального пути RAS/MAPK → гипертрофия кардиомиоцитов и фиброз.

Тактика наблюдения:

- ЭхоКГ каждые 6–12 мес.;
- ЭКГ и Холтер каждые 6 мес.;
- ограничение интенсивных физических нагрузок из-за риска аритмий.

Прогноз: высокая младенческая смертность из-за сердечной недостаточности и аритмий.

Вопрос 4

Как проявляется поражение сердца при синдроме LEOPARD (мутации *PTPN11*)? Сравните с синдромом Нунан и укажите ключевые отличия.

→ **Ответ:**

Проявления при LEOPARD:

- **гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП)** — основной признак, часто с обструкцией;

- **атриовентрикулярные блокады** (до III ст.) из-за фиброза проводящей системы;
- **пролапс митрального клапана**;
- **реже** — ДМЖП и стеноз лёгочной артерии.

Отличия от синдрома Нунан:

- при LEOPARD преобладает **ГКМП**, тогда как при классическом Нунане — **стенозлёгочной артерии**;
- для LEOPARD характерны **тяжёлые нарушения проводимости** (блокады), что редко встречается при Нунане;
- фенотип LEOPARD включает **лентиго** (пятна на коже), что не свойственно Нунану.

Генетика: обе патологии вызваны мутациями *PTPN11*, но разные аллели определяют клинический спектр.

Рекомендация: постоянный ЭКГ-мониторинг, возможная имплантация кардиостимулятора при блокаде.

Вопрос 5

Какие сердечно-сосудистые аномалии встречаются при синдроме Альпорта (мутации *COL4A3/4/5*)? Опишите их патогенез и связь с почечной патологией.

→ **Ответ:**

Сердечно-сосудистые проявления:

1. **Пролапс митрального клапана (ПМК)** — из-за дефекта коллагена IV типа в створках.
2. **Дилатация корня аорты** — реже, чем при синдроме Марфана.
3. **Артериальная гипертензия** — вторичная, вследствие хронической болезни почек (ХБП).
4. **Гипертрофия левого желудочка (ГЛЖ)** — следствие гипертензии и объёмной перегрузки.

Патогенез: мутации генов коллагена IV типа → нарушение структуры базальных мембран почек и клапанов сердца → гломерулосклероз и клапанная дисфункция.

Связь с почечной патологией:

- прогрессирующая почечная недостаточность → активация РААС → гипертензия → ГЛЖ;
- уремические токсины усугубляют эндотелиальную дисфункцию сосудов.

Тактика:

- контроль АД (целевой < 130/80 мм рт. ст.);
- ингибиторы АПФ/сартаны для нефро- и кардиопротекции;

- ЭхоКГ каждые 1–2 года для оценки ПМК и ГЛЖ.
Важно: кардиальные осложнения усугубляются на фоне терминальной почечной недостаточности, требующей диализа.

Тест

Компетенция/и: ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

Тема: Поражение сердца при нейромышечных заболеваниях (Часть 1)

Выберите один правильный вариант ответа. Номер правильного варианта ответа укажите цифрой.

- 1. При каком нейромышечном заболевании наиболее часто развивается дилатационная кардиомиопатия?**
а) миотоническая дистрофия 1-го типа;
б) мышечная дистрофия Дюшенна;
в) спинальная мышечная атрофия I типа;
г) невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута.
→ **Ответ:** б) мышечная дистрофия Дюшенна.
- 2. Какой тип кардиомиопатии характерен для миотонической дистрофии?**
а) дилатационная;
б) гипертрофическая;
в) рестриктивная;
г) аритмогенная дисплазия правого желудочка.
→ **Ответ:** б) гипертрофическая.
- 3. Что является ведущим механизмом развития сердечной недостаточности при мышечной дистрофии Дюшенна?**
а) фиброз миокарда и прогрессирующая дилатация камер;
б) обструкция выносящего тракта левого желудочка;
в) первичное нарушение диастолической функции;
г) массивный кальциноз клапанов.
→ **Ответ:** а) фиброз миокарда и прогрессирующая дилатация камер.
- 4. Какой ЭКГ-признак наиболее типичен для миотонической дистрофии 1-го типа?**
а) подъём сегмента ST в грудных отведениях;
б) удлинение интервала PR и блокады проводимости;
в) патологический зубец Q в отведениях II, III, aVF;
г) синдром ранней реполяризации желудочков.
→ **Ответ:** б) удлинение интервала PR и блокады проводимости.
- 5. При каком заболевании высок риск внезапной сердечной смерти из-за желудочковых аритмий?**

- а) мышечная дистрофия Беккера;
 - б) атаксия Фридрейха;
 - в) врождённая миопатия центрального ядра;
 - г) болезнь Шарко-Мари-Тута.
- **Ответ:** б) атаксия Фридрейха.
6. **Какой метод диагностики позволяет выявить фиброзные изменения миокарда при нейромышечных болезнях?**
- а) рентгенография грудной клетки;
 - б) МРТ сердца с контрастированием;
 - в) сцинтиграфия миокарда;
 - г) велоэргометрия.
- **Ответ:** б) МРТ сердца с контрастированием.
7. **Что является показанием к имплантации кардиостимулятора при миотонической дистрофии?**
- а) синусовая тахикардия > 100 уд./мин;
 - б) атриовентрикулярная блокада II–III степени;
 - в) единичные желудочковые экстрасистолы;
 - г) укорочение интервала PQ < 120 мс.
- **Ответ:** б) атриовентрикулярная блокада II–III степени.
8. **Какой биохимический маркер повышается при поражении миокарда у пациентов с мышечной дистрофией?**
- а) общий билирубин;
 - б) креатинфосфокиназа (КФК);
 - в) щелочная фосфатаза;
 - г) гамма-глутамилтрансфераза.
- **Ответ:** б) креатинфосфокиназа (КФК).
9. **При какой патологии встречается гипертрофическая кардиомиопатия с обструкцией выносящего тракта ЛЖ?**
- а) спинальная мышечная атрофия;
 - б) атаксия Фридрейха;
 - в) миопатия Ульриха;
 - г) дистальная миопатия.
- **Ответ:** б) атаксия Фридрейха.
10. **Какой препарат рекомендован для профилактики ремоделирования миокарда при дистрофии Дюшенна?**
- а) нифедипин;
 - б) эналаприл;
 - в) амиодарон;
 - г) верапамил.
- **Ответ:** б) эналаприл (ингибитор АПФ).
11. **Что выявляет холтеровское мониторирование ЭКГ у пациентов с нейромышечными болезнями?**
- а) только эпизоды ишемии миокарда;
 - б) пароксизмальные аритмии и паузы ритма;

- в) признаки гипертрофии предсердий;
г) изменения зубца Т при гипокалиемии.
→ **Ответ:** б) пароксизмальные аритмии и паузы ритма.
12. **При каком заболевании поражение сердца может развиваться даже при отсутствии явной миопатии?**
а) центроядерная миопатия;
б) миодистрофия Ландузи-Дежерина;
в) болезнь Помпе;
г) митохондриальная миопатия.
→ **Ответ:** а) центроядерная миопатия.
13. **Какой эхокардиографический критерий указывает на начальную стадию кардиомиопатии при дистрофии Дюшенна?**
а) фракция выброса ЛЖ < 40 %;
б) утолщение межжелудочковой перегородки > 14 мм;
в) снижение фракции выброса до 50–55 %;
г) расширение левого предсердия > 4,5 см.
→ **Ответ:** в) снижение фракции выброса до 50–55 %.
14. **Что является причиной лёгочной гипертензии у пациентов со спинальной мышечной атрофией?**
а) первичное поражение лёгочных сосудов;
б) хроническая гиповентиляция и ремоделирование лёгочной артерии;
в) тромбоэмболия лёгочной артерии;
г) врождённый порок сердца.
→ **Ответ:** б) хроническая гиповентиляция и ремоделирование лёгочной артерии.
15. **Какой генетический дефект лежит в основе кардиомиопатии при болезни Помпе?**
а) мутация гена *DMD*;
б) дефицит кислой альфа-глюкозидазы (*GAA*);
в) мутация *RYR1*;
г) делеция *SMN1*.
→ **Ответ:** б) дефицит кислой альфа-глюкозидазы (*GAA*).
16. **При каком заболевании встречается сочетание кардиомиопатии и нарушения проводимости с миопатическим лицевым фенотипом?**
а) миодистрофия Эмери-Дрейфуса;
б) миотония Томсена;
в) дистальная миопатия Миоши;
г) окулофарингеальная миодистрофия.
→ **Ответ:** а) миодистрофия Эмери-Дрейфуса.
17. **Какой метод позволяет дифференцировать фиброз миокарда от жирового замещения при аритмогенной дисплазии?**
а) стандартная ЭКГ;
б) МРТ сердца с поздним гадолиниевым усилением;
в) стресс-ЭхоКГ;

- г) сцинтиграфия с технецием.
→ **Ответ:** б) МРТ сердца с поздним гадолиниевым усилением.
18. **Что является показанием к назначению бета-блокаторов при нейромышечных болезнях?**
- а) синусовая брадикардия < 50 уд./мин;
 - б) гипертрофическая кардиомиопатия с обструкцией;
 - в) полная атриовентрикулярная блокада;
 - г) идиопатическая фибрилляция предсердий.
- **Ответ:** б) гипертрофическая кардиомиопатия с обструкцией.
19. **Какой лабораторный маркер отражает активность миокардиального фиброза?**
- а) тропонин I;
 - б) N-терминальный пронатрийуретический пептид (NT-proBNP);
 - в) миоглобин;
 - г) лактатдегидрогеназа.
- **Ответ:** б) NT-proBNP.
20. **Как часто следует проводить ЭхоКГ пациентам с мышечной дистрофией Дюшенна после 10 лет?**
- а) каждые 6 месяцев;
 - б) ежегодно;
 - в) только при появлении симптомов;
 - г) каждые 3 года.
- **Ответ:** б) ежегодно.

Тема: Поражение сердца при нейромышечных заболеваниях (Часть 2)

1. **Какой тип аритмии наиболее характерен для миотонической дистрофии 1-готипа?**
- а) фибрилляция предсердий;
 - б) пароксизмальная суправентрикулярная тахикардия;
 - в) желудочковая тахикардия;
 - г) синусовая брадикардия.
- **Ответ:** а) фибрилляция предсердий (из-за фиброза предсердий и проводящей системы).
2. **При каком нейромышечном заболевании поражение сердца может предшествовать мышечной слабости?**
- а) мышечная дистрофия Дюшенна;
 - б) болезнь Помпе (инфантильная форма);
 - в) спинальная мышечная атрофия II типа;
 - г) миопатия Бетлема.
- **Ответ:** б) болезнь Помпе (инфантильная форма; кардиомиопатия нередко манифестирует в первые месяцы жизни).

3. **Какой эхокардиографический признак указывает на обструктивную югипертрофическую кардиомиопатию при атаксии Фридрейха?**
- а) фракция выброса ЛЖ $< 40\%$;
 - б) градиент давления в выносящем тракте ЛЖ ≥ 30 мм рт. ст.;
 - в) дилатация левого предсердия > 5 см;
 - г) регургитация на митральном клапане III степени.
- **Ответ:** б) градиент давления ≥ 30 мм рт. ст.
4. **Что является основным механизмом развития сердечной недостаточности при спинальной мышечной атрофии (СМА)?**
- а) прямое поражение кардиомиоцитов;
 - б) лёгочная гипертензия из-за гиповентиляции;
 - в) аутоиммунное воспаление миокарда;
 - г) метаболические нарушения в миокарде.
- **Ответ:** б) лёгочная гипертензия из-за хронической гиповентиляции.
5. **Какой биохимический маркер наиболее специфичен для повреждения миокарда при нейромышечных болезнях?**
- а) аланинаминотрансфераза (АЛТ);
 - б) тропонин I;
 - в) креатинфосфокиназа-МВ (КФК-МВ);
 - г) миоглобин.
- **Ответ:** в) КФК-МВ (отражает повреждение кардиомиоцитов, в т. ч. п ридистрофических процессах).
6. **При каком заболевании встречается сочетание гипертрофической кардиомиопатии и синдрома удлинённого интервала QT?**
- а) митохондриальная энцефаломиопатия MELAS;
 - б) синдром Барта;
 - в) болезнь Данона;
 - г) врождённая миопатия с диспропорцией типов волокон.
- **Ответ:** б) синдром Барта (X-сцепленное заболевание с кардиомиопатией и аритмиями).
7. **Какой метод диагностики позволяет оценить фиброз миокарда у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна?**
- а) рентгенография грудной клетки;
 - б) МРТ сердца с контрастированием гадолинием;
 - в) сцинтиграфия с технецием-99m;
 - г) стресс-тест с добутамином.
- **Ответ:** б) МРТ сердца с контрастированием (выявляет поздние усиления в зонах фиброза).
8. **Что является показанием к имплантации кардиовертера-дефибрилятора (ИКД) при нейромышечных болезнях?**
- а) синусовая тахикардия > 120 уд./мин;
 - б) желудочковые тахиаритмии с потерей сознания;
 - в) атриовентрикулярная блокада I степени;
 - г) единичные предсердные экстрасистолы.

- **Ответ:** б) желудочковые тахикардии с потерей сознания (риск внезапной смерти).
9. **При каком заболевании поражение сердца связано с дефицитом фермента кислой альфа-глюкозидазы?**
- а) болезнь Ниманна-Пика типа С;
 - б) болезнь Помпе;
 - в) болезнь Фабри;
 - г) болезнь Гоше.
- **Ответ:** б) болезнь Помпе (гликогеноз II типа).
10. **Какой ЭКГ-признак характерен для миодистрофии Эмери-Дрейфуса?**
- а) подъём сегмента ST в грудных отведениях;
 - б) укорочение интервала PQ < 120 мс;
 - в) блокада левой ножки пучка Гиса;
 - г) атриовентрикулярная блокада II–III степени.
- **Ответ:** г) атриовентрикулярная блокада II–III степени (часто требует кардиостимулятора).
11. **Что является ведущим механизмом развития дилатационной кардиомиопатии при мышечной дистрофии Дюшенна?**
- а) аутоиммунное воспаление;
 - б) дефицит дистрофина → дегенерация кардиомиоцитов → фиброз;
 - в) токсическое действие метаболитов;
 - г) вирусное поражение миокарда.
- **Ответ:** б) дефицит дистрофина → дегенерация кардиомиоцитов → фиброз.
12. **Какой препарат рекомендован для профилактики сердечной недостаточности при дистрофии Дюшенна даже при отсутствии симптомов?**
- а) фуросемид;
 - б) эналаприл (или лозартан);
 - в) амиодарон;
 - г) дигоксин.
- **Ответ:** б) эналаприл/лозартан (ингибиторы РААС замедляют ремоделирование миокарда).
13. **При каком заболевании встречается сочетание кардиомиопатии и катаракты?**
- а) миотоническая дистрофия 1-го типа;
 - б) мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина;
 - в) врождённая миотубулярная миопатия;
 - г) синдром Ретта.
- **Ответ:** а) миотоническая дистрофия 1-го типа (триада: миотония, катаракта, кардиомиопатия).
14. **Какой метод позволяет выявить бессимптомные аритмии у пациентов с нейромышечными болезнями?**

- а) стандартная ЭКГ в покое;
 - б) холтеровское мониторирование ЭКГ;
 - в) эхокардиография;
 - г) нагрузочный тест.
- **Ответ:** б) холтеровское мониторирование (выявляет пароксизмальные нарушения ритма).
- 15. Что является причиной лёгочной гипертензии у пациентов со СМА I типа?**
- а) тромбоэмболия лёгочной артерии;
 - б) хроническая гиповентиляция → гипоксия → вазоконстрикция;
 - в) первичное поражение лёгочных сосудов;
 - г) левожелудочковая недостаточность.
- **Ответ:** б) хроническая гиповентиляция → гипоксия → вазоконстрикция.
- 16. Какой генетический дефект приводит к кардиомиопатии при синдроме Барта?**
- а) мутация *DMD*;
 - б) мутация *TAZ* (ген тафазина);
 - в) делеция *SMN1*;
 - г) мутация *RYR1*.
- **Ответ:** б) мутация *TAZ* (X-сцепленный рецессивный тип наследования).
- 17. При каком заболевании встречается аритмогенная дисплазия правого желудочка с жировой инфильтрацией миокарда?**
- а) миодистрофия Эмери-Дрейфуса;
 - б) митохондриальная миопатия *MERRF*;
 - в) дистальная миопатия Миоши;
 - г) врождённая миопатия центрального ядра.
- **Ответ:** б) митохондриальная миопатия *MERRF* (редко, но описана).
- 18. Какой лабораторный маркер отражает перегрузку объёмом и растяжением миокарда при сердечной недостаточности?**
- а) КФК-МВ;
 - б) NT-proBNP;
 - в) тропонин Т;
 - г) лактатдегидрогеназа.
- **Ответ:** б) NT-proBNP (натрийуретический пептид, секретируется при растяжении стенок желудочков).
- 19. Как часто следует проводить ЭКГ пациентам с миотонической дистрофией 1-го типа?**
- а) только при появлении симптомов;
 - б) ежегодно;
 - в) каждые 3 месяца;
 - г) раз в 5 лет.

→ **Ответ:** б) ежегодно (для раннего выявления нарушений проводимости).

20. **Что является показанием к хирургической коррекции порока сердца при нейромышечных болезнях?**

- а) единичные экстрасистолы;
 - б) гемодинамически значимый стеноз или недостаточность клапана;
 - в) синусовая аритмия;
 - г) укорочение интервала QT.
- **Ответ:** б) гемодинамически

Тема: Поражение сердца при наследственных синдромах. (Часть 1)

1. **Какой тип поражения сердца наиболее характерен для синдрома Марфана?**

- а) дилатационная кардиомиопатия;
- б) аневризма восходящей аорты;
- в) рестриктивная кардиомиопатия;
- г) аритмогенная дисплазия правого желудочка.

→ **Ответ:** б) аневризма восходящей аорты (из-за кистозной медиальной дегенерации).

2. **При каком синдроме встречается надклапанный стеноз аорты?**

- а) синдром Нунан;
- б) синдром Уильямса;
- в) синдром Ди Джорджа;
- г) синдром Альпорта.

→ **Ответ:** б) синдром Уильямса (делеция 7q11.23, дефект гена *ELN*).

3. **Какой врождённый порок сердца типичен для синдрома Тернера (45,X)?**

- а) тетрада Фалло;
- б) коарктация аорты;
- в) общий артериальный ствол;
- г) атрезия лёгочной артерии.

→ **Ответ:** б) коарктация аорты (часто сочетается с двустворчатым аортальным клапаном).

4. **Что является ведущим механизмом поражения сердца при синдроме Элерса-Данло (сосудистый тип)?**

- а) фиброз миокарда;
- б) дефект коллагена III типа (*COL3A1*);
- в) аутоиммунное воспаление;
- г) метаболические нарушения.

→ **Ответ:** б) дефект коллагена III типа (*COL3A1*) → слабость сосудистой стенки.

5. **Какой ЭКГ-признак характерен для синдрома Нунан?**
а) подъём сегмента ST;
б) удлинение интервала PR;
в) патологический зубец Q;
г) синдром ранней реполяризации.
→ **Ответ:** б) удлинение интервала PR (признаки АВ-блокады I ст.).
6. **При каком синдроме встречается гипертрофическая кардиомиопатия с обструкцией выносящего тракта ЛЖ?**
а) синдром Костелло;
б) синдром LEOPARD;
в) синдром Барта;
г) все перечисленные.
→ **Ответ:** г) все перечисленные (при мутациях *RAF1*, *PTPN11*, *TAZ* соответственно).
7. **Какой биохимический маркер отражает перегрузку объёмом при сердечной недостаточности у пациентов с синдромом Альпорта?**
а) КФК-МВ;
б) NT-proBNP;
в) тропонин I;
г) миоглобин.
→ **Ответ:** б) NT-proBNP (повышается при растяжении стенок желудочков).
8. **Что является показанием к имплантации кардиостимулятора при синдроме LEOPARD?**
а) синусовая тахикардия;
б) АВ-блокада II–III степени;
в) желудочковая экстрасистолия;
г) укорочение интервала QT.
→ **Ответ:** б) АВ-блокада II–III степени (риск синкопе и внезапной смерти).
9. **При каком синдроме поражение сердца сочетается с лентиго (пятнами на коже)?**
а) синдром Нунан;
б) синдром LEOPARD;
в) синдром Вильямса;
г) синдром Ди Джорджа.
→ **Ответ:** б) синдром LEOPARD (мутации *PTPN11*).
10. **Какой метод диагностики позволяет выявить фиброз миокарда при синдроме Марфана?**
а) рентгенография грудной клетки;
б) МРТ сердца с контрастированием;
в) сцинтиграфия;
г) стресс-тест.

→ **Ответ:** б) МРТ сердца с контрастированием (позднее гадолиниевое усиление в зонах фиброза).

11. Что является причиной лёгочной гипертензии при синдроме Тернера?

- а) первичное поражение лёгочных сосудов;
- б) коарктация аорты → перегрузка ЛЖ → застой в лёгких;
- в) тромбоэмболия лёгочной артерии;
- г) врождённый дефект межпредсердной перегородки.

→ **Ответ:** б) коарктация аорты → перегрузка ЛЖ → застой в лёгких.

12. При каком синдроме встречается сочетание кардиомиопатии и катаракты?

- а) синдром Марфана;
- б) синдром Нунан;
- в) синдром Вильямса;
- г) синдром Ди Джорджи.

→ **Ответ:** в) синдром Вильямса (надклапанный стеноз аорты + катаракта).

13. Какой генетический дефект лежит в основе кардиомиопатии при синдроме Барта?

- а) мутация *DMD*;
- б) мутация *TAZ* (тафазин);
- в) делеция *SMN1*;
- г) мутация *COL3A1*.

→ **Ответ:** б) мутация *TAZ* (X-сцепленный рецессивный тип).

14. Какой тип аритмии наиболее характерен для синдрома LEOPARD?

- а) фибрилляция предсердий;
- б) желудочковая тахикардия;
- в) синусовая брадикардия;
- г) АВ-блокада высокой степени.

→ **Ответ:** г) АВ-блокада высокой степени (из-за фиброза проводящей системы).

15. Что является показанием к хирургической коррекции аневризмы аорты при синдроме Марфана?

- а) диаметр аорты $\geq 5,0$ см;
- б) градиент давления в выносящем тракте ЛЖ ≥ 30 мм рт. ст.;
- в) фракция выброса ЛЖ < 50 %;
- г) единичные желудочковые экстрасистолы.

→ **Ответ:** а) диаметр аорты $\geq 5,0$ см (или быстрый рост $> 0,5$ см/год).

16. При каком синдроме поражение сердца связано с дефицитом эластина?

- а) синдром Элерса-Данло;
- б) синдром Вильямса;
- в) синдром Нунан;

г) синдром Альпорта.

→ **Ответ:** б) синдром Вильямса (делеция гена *ELN*).

17. Какой метод позволяет дифференцировать гипертрофическую кардиомиопатию от других типов при синдроме Нунан?

а) стандартная ЭКГ;

б) ЭхоКГ с доплерографией;

в) сцинтиграфия миокарда;

г) нагрузочный тест.

→ **Ответ:** б) ЭхоКГ с доплерографией (оценка градиента давления, толщины стенок).

18. Что является причиной сердечной недостаточности при синдроме Альпорта?

а) прямое поражение кардиомиоцитов;

б) вторичная гипертензия из-за ХБП;

в) аутоиммунное воспаление миокарда;

г) метаболические нарушения.

→ **Ответ:** б) вторичная гипертензия из-за хронической болезни почек (ХБП).

19. Как часто следует проводить ЭхоКГ пациентам с синдромом Марфана?

а) только при появлении симптомов;

б) ежегодно;

в) каждые 6 месяцев;

г) раз в 5 лет.

→ **Ответ:** б) ежегодно (мониторинг диаметра аорты и функции клапанов).

20. При каком синдроме встречается сочетание кардиомиопатии и мышечной слабости с ранним развитием катаракты?

а) синдром Ди Джорджа;

б) миотоническая дистрофия 1-го типа;

в) синдром Костелло;

г) синдром Барта.

→ **Ответ:** б) миотоническая дистрофия 1-го типа (триада: миотония, катаракта, ГКМП).

Тема: Поражение сердца при наследственных синдромах. (Часть 2)

1. Какой тип порока сердца наиболее типичен для синдрома Ди Джорджа (2q11.2-делеция)?

а) дефект межпредсердной перегородки (ДМПП);

б) тетрада Фалло;

в) коарктация аорты;

г) открытый артериальный проток.

- **Ответ:** б) тетрада Фалло (сочетание стеноза лёгочной артерии, ДМЖП, декстропозиции аорты и гипертрофии ПЖ).
2. **При каком наследственном синдроме поражение сердца сочетается с характерными лицевыми дизморфиями (широкий лоб, гипертелоризм)?**
- а) синдром Нунан;
 - б) синдром Вильямса;
 - в) синдром Костелло;
 - г) все перечисленные.
- **Ответ:** г) все перечисленные (каждый имеет свой характерный фенотип).
3. **Какой биохимический маркер повышается при сердечной недостаточности у пациентов с синдромом Барта?**
- а) КФК-МВ;
 - б) NT-proBNP;
 - в) тропонин I;
 - г) лактатдегидрогеназа.
- **Ответ:** б) NT-proBNP (отражает перегрузку объёмом и растяжение миокарда).
4. **Что является показанием к имплантации кардиовертера-дефибриллятора (ИКД) при синдроме LEOPARD?**
- а) синусовая тахикардия > 120 уд./мин;
 - б) желудочковые тахиаритмии с потерей сознания;
 - в) АВ-блокада I степени;
 - г) единичные предсердные экстрасистолы.
- **Ответ:** б) желудочковые тахиаритмии с потерей сознания (риск внезапной смерти).
5. **При каком синдроме встречается сочетание кардиомиопатии и глухоты?**
- а) синдром Альпорта;
 - б) синдром Джервелла-Ланге-Нильсена;
 - в) синдром Ушера;
 - г) синдром Ваарденбурга.
- **Ответ:** б) синдром Джервелла-Ланге-Нильсена (аутосомно-рецессивный, мутации *KCNQ1* или *KCNE1*, удлинение интервала QT + нейросенсорная глухота).
6. **Какой метод диагностики позволяет выявить микроскопические фиброзные изменения миокарда при синдроме Нунан?**
- а) стандартная ЭКГ;
 - б) МРТ сердца с контрастированием;
 - в) сцинтиграфия;
 - г) стресс-тест.
- **Ответ:** б) МРТ сердца с контрастированием (позднее усиление в зонах фиброза).
7. **Что является причиной аритмий при синдроме Джервелла-Ланге-Нильсена?**
- а) дефицит калия;
 - б) мутации генов калиевых каналов (*KCNQ1*, *KCNE1*);
 - в) аутоиммунное воспаление;
 - г) токсическое поражение миокарда.

- **Ответ:** б) мутации генов калиевых каналов → нарушение реполяризации → удлинение интервала QT.
8. **При каком синдроме поражение сердца связано с дефицитом ферментаки слой альфа-глюкозидазы?**
- а) болезнь Помпе;
 - б) болезнь Фабри;
 - в) болезнь Ниманна-Пика;
 - г) болезнь Гоше.
- **Ответ:** а) болезнь Помпе (гликогеноз II типа, кардиомиопатия + мышечная слабость).
9. **Какой ЭКГ-признак характерен для синдрома Барта?**
- а) подъём сегмента ST;
 - б) удлинение интервала QT;
 - в) низковольтные зубцы R в грудных отведениях;
 - г) патологический зубец Q.
- **Ответ:** в) низковольтные зубцы R (из-за гипотрофии миокарда).
10. **Что является показанием к хирургической коррекции коарктации аорты присиндроме Тернера?**
- а) градиент давления ≥ 20 мм рт. ст.;
 - б) фракция выброса ЛЖ < 40 %;
 - в) единичные желудочковые экстрасистолы;
 - г) синусовая брадикардия.
- **Ответ:** а) градиент давления ≥ 20 мм рт. ст. (гемодинамически значимый стеноз).
11. **При каком синдроме встречается сочетание кардиомиопатии и скелетных ханомалий (кифосколиоз, воронкообразная грудная клетка)?**
- а) синдром Марфана;
 - б) синдром Элерса-Данло;
 - в) синдром Лоренса-Муна-Барде-Бидля;
 - г) все перечисленные.
- **Ответ:** г) все перечисленные (каждый имеет свои характерные скелетные изменения).
12. **Какой метод позволяет оценить функцию клапанов при надклапанном стенозе аорты у пациентов с синдромом Вильямса?**
- а) рентгенография грудной клетки;
 - б) ЭхоКГ с доплерографией;
 - в) сцинтиграфия;
 - г) нагрузочный тест.
- **Ответ:** б) ЭхоКГ с доплерографией (оценка градиента давления, степени стеноза).
13. **Что является причиной лёгочной гипертензии при синдроме Альпорта?**
- а) первичное поражение лёгочных сосудов;
 - б) вторичная гипертензия из-за ХБП → перегрузка ПЖ;
 - в) тромбоэмболия лёгочной артерии;
 - г) врождённый порок митрального клапана.
- **Ответ:** б) вторичная гипертензия из-за ХБП → перегрузка ПЖ → лёгочная гипертензия.

14. При каком синдроме поражение сердца сочетается с умственной отсталостью и характерными чертами лица («лицо эльфа»)?
- а) синдром Вильямса;
 - б) синдром Нунан;
 - в) синдром Ди Джорджа;
 - г) синдром Костелло.
- **Ответ:** а) синдром Вильямса (надклапанный стеноз аорты + когнитивные нарушения + фенотип «лица эльфа»).
15. Какой генетический дефект приводит к кардиомиопатии при синдроме Костелло?
- а) мутация *HRAS*;
 - б) мутация *PTPN11*;
 - в) делеция *SMN1*;
 - г) мутация *COL3A1*.
- **Ответ:** а) мутация *HRAS* (активирующая, гиперактивация RAS/MAPK-пути → ГКМП).
16. Что является показанием к назначению бета-блокаторов при синдроме Марфана?
- а) синусовая тахикардия;
 - б) аневризма аорты с риском расслоения;
 - в) желудочковая экстрасистолия;
 - г) укорочение интервала PQ.
- **Ответ:** б) аневризма аорты с риском расслоения (бета-блокаторы снижают скорость расширения аорты).
17. При каком синдроме встречается сочетание кардиомиопатии и гипогликемии?
- а) синдром Барта;
 - б) болезнь Помпе;
 - в) синдром Костелло;
 - г) синдром Джервелла-Ланге-Нильсена.
- **Ответ:** б) болезнь Помпе (инфантильная форма: кардиомиопатия + гипогликемия из-за гликогеноза).
18. Какой лабораторный маркер отражает активность фиброза миокарда при синдроме Элерса-Данло?
- а) тропонин I;
 - б) NT-proBNP;
 - в) галектин-3;
 - г) миоглобин.
- **Ответ:** в) галектин-3 (маркер фиброза, коррелирует с прогрессированием кардиомиопатии).
19. Как часто следует проводить ЭКГ пациентам с синдромом Джервелла-Ланге-Нильсена?
- а) только при появлении симптомов;
 - б) ежегодно;
 - в) каждые 6 месяцев;
 - г) раз в 3 года.

→ **Ответ:** в) каждые 6 месяцев (мониторинг интервала QT, риск внезапной смерти).

20. **Что является показанием к хирургической коррекции дефекта межжелудочковой перегородки (ДМЖП) при синдроме Ди Джорджа?**

- а) единичные экстрасистолы;
- б) гемодинамически значимый шунт ($Q_p/Q_s > 1,5$);
- в) синусовая аритмия;
- г) укорочение интервала QT.

→ **Ответ:** б) гемодинамически значимый шунт ($Q_p/Q_s > 1,5$ — перегрузка объемом, риск сердечной недостаточности).

Перечень ситуационных (клинических) задач, кейс-задач

Компетенция/и: ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

Тема: Поражение сердца при нейромышечных заболеваниях (Часть 1)

Задача 1

Мальчик 8 лет с диагнозом «мышечная дистрофия Дюшенна» наблюдается у невролога. В последние 3 месяца появились одышка при умеренной физической нагрузке, утомляемость, периодические отеки голеней к вечеру. При аускультации сердца — приглушение I тона на верхушке, ритм галопа.

Вопросы:

1. Какое поражение сердца наиболее вероятно у пациента?
2. Какие инструментальные методы диагностики необходимо провести в первую очередь?
3. Какая медикаментозная терапия показана для профилактики прогрессирования сердечной недостаточности?

→ **Ответы:**

1. Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) — типичное осложнение мышечной дистрофии Дюшенна, обусловленное дефицитом дистрофина и фиброзом миокарда.
2. ЭхоКГ (оценка фракции выброса ЛЖ, размеров камер), ЭКГ (выявление нарушений проводимости), холтеровское мониторирование ЭКГ (поиск аритмий), МРТ сердца с контрастированием (выявление фиброза).
3. Ингибиторы АПФ (эналаприл/лизиноприл) — для замедления ремоделирования миокарда; при необходимости — бета-блокаторы (карведилол/бисопролол) и диуретики (фуросемид при застое).

Задача 2

Пациент 25 лет с миотонической дистрофией 1-го типа жалуется на эпизоды головокружения, кратковременные потери сознания. На ЭКГ — удлинение интервала PR до 280 мс, периодические выпадения желудочковых комплексов.

Вопросы:

1. Какой тип нарушения проводимости выявлен?
2. Какое осложнение наиболее опасно для жизни пациента?
3. Какова тактика ведения больного?

→ Ответы:

1. Атриовентрикулярная блокада II степени (тип Мобитц I или II).
2. Внезапная сердечная смерть из-за полной АВ-блокады или фибрилляции предсердий с быстрым проведением на желудочки.
3. Консультация аритмолога; имплантация постоянного кардиостимулятора (показание — симптомная АВ-блокада); регулярный мониторинг ЭКГ и холтера.

Задача 3

У пациентки 30 лет с мышечной дистрофией Эмери-Дрейфуса отмечаются жалобы на перебои в работе сердца, ощущение «замирания». При холтеровском мониторировании ЭКГ выявлены пароксизмы фибрилляции предсердий продолжительностью до 2 часов.

Вопросы:

1. Какова патогенетическая связь между дистрофией и аритмией?
2. Какие дополнительные исследования необходимы?
3. Какой препарат предпочтителен для профилактики пароксизмов?

→ Ответы:

4. Фиброз проводящей системы сердца и предсердий вследствие дефицита эмерина (белка ядерной ламины) → структурное ремоделирование миокарда → субстрат для аритмий.
5. ЭхоКГ (исключение дилатации предсердий, оценка функции ЛЖ), анализ на тиреоидные гормоны и электролиты (K^+ , Mg^{2+}), уровень NT-proBNP.
6. Амиодарон или бета-блокатор (бисопролол) — с учётом отсутствия противопоказаний; при частых пароксизмах — рассмотрение катетерной аблации.

Задача 4

Ребёнок 5 лет с атаксией Фридрейха имеет жалобы на одышку при беге,

быструю утомляемость. При ЭхоКГ: гипертрофия межжелудочковой перегородки до 16 мм, градиент давления в выносящем тракте ЛЖ — 40 мм рт. ст.

Вопросы:

1. Какой тип кардиомиопатии развился?
2. Каков патогенез поражения сердца при этом синдроме?
3. Какие препараты противопоказаны в данной ситуации?
→ **Ответы:**
4. Гипертрофическая обструктивная кардиомиопатия (ГКМП).
5. Мутация гена *FHN* → дефицит фратаксина → митохондриальная дисфункция → накопление железа в миокарде → гипертрофия и фиброз.
6. Инотропные средства (дигоксин), нитраты, блокаторы кальциевых каналов (верапамил) — могут усилить обструкцию. Предпочтение — бета-блокаторам (метопролол) или дизопирамиду.

Задача 5

Пациент 40 лет с болезнью Помпе (инфантильная форма) наблюдается с дилатационной кардиомиопатией. Фракция выброса ЛЖ — 35 %, NT-proBNP — 1200 пг/мл.

Вопросы:

1. Каков основной механизм поражения сердца при этом заболевании?
2. Какой специфический метод лечения может замедлить прогрессирование кардиомиопатии?
3. Какие препараты обязательны в схеме терапии сердечной недостаточности?
→ **Ответы:**
4. Дефицит кислой альфа-глюкозидазы (GAA) → накопление гликогена в лизосомах кардиомиоцитов → дегенерация и фиброз миокарда.
5. Ферментная заместительная терапия (алглюкозидаза альфа) — патогенетическое лечение, снижающее нагрузку на сердце.
6. Ингибитор АПФ (периндоприл), бета-блокатор (карведилол), антагонист минералокортикоидов (эплеренон), при застое — петлевые диуретики (торасемид). Контроль электролитов и функции почек.

Тема: Поражение сердца при нейромышечных заболеваниях (Часть 2)

Задача 1

Пациент 12 лет с диагнозом «спинальная мышечная атрофия (СМА) II типа» наблюдается у невролога. В последние месяцы отмечает одышку при минималь-

ной физической нагрузке, утомляемость, отёки стоп к вечеру. При осмотре: цианоз губ, набухание шейных вен, гепатомегалия. Аускультативно — акцент II тона над лёгочной артерией.

Вопросы:

1. Какой синдром развился у пациента?
2. Каковы патогенетические механизмы его формирования при СМА?
3. Какие инструментальные методы подтвердят диагноз?
4. Какова тактика лечения?

→ **Ответы:**

1. Хроническая сердечная недостаточность (ХСН) по правожелудочковому типу + лёгочная гипертензия.
2. Хроническая гиповентиляция лёгких → гипоксия → вазоконстрикция лёгочных сосудов → ремоделирование артерий → повышение давления в малом круге → перегрузка и дилатация правого желудочка.
3. ЭхоКГ (оценка давления в лёгочной артерии, размеров ПЖ, фракции выброса), ЭКГ (признаки гипертрофии ПЖ), спирометрия (оценка вентиляционной функции), пульсоксиметрия.
4. Кислородная терапия при $SpO_2 < 92\%$; диуретики (фуросемид) при застое; ингибиторы ФДЭ-5 (силденафил) или антагонисты эндотелиновых рецепторов (бозентан) при лёгочной гипертензии; респираторная поддержка (СИПАП/БИПАП) при гиповентиляции.

Задача 2

Женщина 35 лет с миотонической дистрофией 1-го типа жалуется на приступы сердцебиения, ощущение «перебоев», кратковременные потери сознания. На ЭКГ: частота предсердных сокращений 120 уд./мин, желудочковых — 40 уд./мин, волны F отсутствуют.

Вопросы:

1. Какой аритмический синдром выявлен?
2. Какова наиболее вероятная причина?
3. Какое лечение показано?

→ **Ответы:**

1. Фибрилляция предсердий с медленным желудочковым ответом (АВ-проводение 3:1 – 4:1).

2. Фиброз предсердий и АВ-узла вследствие дегенерации проводящей системы примиотонической дистрофии.
3. Имплантация постоянного кардиостимулятора (режим VVI или DDDR) для коррекции брадикардии; антикоагулянты (варфарин/НОАК) при риске тромбозов; при сохранении пароксизмов — амиодарон или катетерная абляция устьев лёгочных вен.

Задача 3

Мальчик 7 лет с мышечной дистрофией Дюшенна получает преднизолон. При плановом обследовании: ЭКГ — удлинение интервала PR до 220 мс, ЭхоКГ — фракция выброса ЛЖ 52 %, незначительная дилатация левого предсердия.

Вопросы:

1. Как интерпретировать данные обследования?
2. Какие меры профилактики прогрессирования кардиомиопатии необходимы?
3. Нужно ли корректировать текущую терапию?

→ Ответы:

1. Начальные признаки поражения сердца: АВ-блокада I ст. и минимальная систолическая дисфункция (ФВ 52 % — ниже нормы для детей).
2. Назначение ингибитора АПФ (эналаприл 0,1–0,2 мг/кг/сут) для нейрогуморальной модуляции; ежегодный контроль ЭхоКГ и ЭКГ; холтеровское мониторирование 1 раз в 6–12 мес.
3. Преднизолон не отменять (улучшает мышечную силу), но контролировать электролиты (K^+ , Mg^{2+}) и артериальное давление; рассмотреть добавление бета-блокатора (бисопролол) при прогрессировании дисфункции.

Задача 4

Пациент 28 лет с атаксией Фридрейха имеет жалобы на одышку в покое, ортопноэ, ночные приступы удушья. При ЭхоКГ: гипертрофия МЖП 18 мм, градиент в ВТЛЖ 60 мм рт. ст., ФВ ЛЖ 45 %.

Вопросы:

1. Какая форма кардиомиопатии развилась?
2. Какие осложнения наиболее вероятны?
3. Какова тактика ведения?

→ Ответы:

1. Гипертрофическая обструктивная кардиомиопатия (ГКМП) с выраженной обструкцией выносящего тракта ЛЖ.
2. Внезапная сердечная смерть (желудочковые аритмии), прогрессирующая ХСН, тромбоэмболии из левого предсердия.
3. Бета-блокатор (метопролол 25–50 мг 2 р/сут) или дизопирамид для уменьшения обструкции; антикоагулянты при фибрилляции предсердий; при градиенте > 50 мм рт. ст. и симптомах — миоэктомия или этаноловая абляция МЖП; контроль NT-proBNP и ЭКГ каждые 3–6 мес.

Задача 5

Ребёнок 4 года с болезнью Помпе (инфантильная форма) получает ферментную заместительную терапию (алглюкозидаза альфа). При контрольном обследовании: ЭхоКГ — уменьшение гипертрофии МЖП с 20 до 14 мм, ФВ ЛЖ 60 %, ЭКГ — нормализация интервала PR.

Вопросы:

1. Как оценить динамику состояния?
2. Какие долгосрочные меры необходимы?
3. Каковы критерии эффективности терапии?

→ Ответы:

1. Положительная динамика: регресс гипертрофии миокарда и нормализация проводимости на фоне ферментной заместительной терапии.
2. Постоянный приём алглюкозидазы альфа (пожизненно); ежегодный контроль ЭхоКГ, ЭКГ, NT-proBNP; мониторинг роста и развития; профилактика респираторных инфекций.
3. Стабилизация или увеличение ФВ ЛЖ, уменьшение толщины МЖП < 12–13 мм, отсутствие новых аритмий, нормализация NT-proBNP < 125 пг/мл, улучшение толерантности к нагрузке.

Тема: Поражение сердца при наследственных синдромах. (Часть 1)

Задача 1

Пациент 16 лет с синдромом Марфана жалуется на ощущение пульсации в шее, одышку при физической нагрузке, быструю утомляемость. При осмотре: астеническое телосложение, гипермобильность суставов, кифосколиоз. Аускультативно — диастолический шум над аортой, усиленный II тон.

Вопросы:

1. Какое поражение сердца наиболее вероятно?
2. Какие инструментальные методы подтвердят диагноз?
3. Какова тактика ведения пациента?

→ Ответы:

1. Аневризма восходящей аорты с аортальной недостаточностью (следствие кистозной медиальной дегенерации).
2. ЭхоКГ (оценка диаметра аорты, степени регургитации), МРТ/КТ аорты (детализация анатомии), ЭКГ (исключение аритмий).
3. Регулярный мониторинг диаметра аорты (ЭхоКГ каждые 6–12 мес.); бета-блокаторы (метопролол) для снижения скорости расширения аорты; ограничение интенсивных физических нагрузок; при диаметре аорты $\geq 5,0$ см — хирургическая коррекция.

Задача 2

Девочка 8 лет с синдромом Тернера (45,X) наблюдается у педиатра. При плановом осмотре выявлены повышение АД до 150/90 мм рт. ст., систолический шум во II межреберье справа от грудины.

Вопросы:

1. Какой врождённый порок сердца вероятен?
2. Каковы механизмы артериальной гипертензии?
3. Какие исследования необходимы для уточнения диагноза?

→ Ответы:

1. Коарктация аорты (типично для синдрома Тернера).
2. Гемодинамическая перегрузка ЛЖ из-за сужения аорты → активация РААС → задержка жидкости → гипертензия; возможен вторичный стеноз почечных артерий.
3. ЭхоКГ с доплерографией (оценка градиента давления в зоне коарктации), МРТ аорты, суточный мониторинг АД, анализ креатинина и электролитов (исключение почечной гипертензии).

Задача 3

Мужчина 25 лет с синдромом Вильямса (делеция 7q11.23) жалуется на утомляемость, одышку при нагрузке. При аускультации — систолический шум над основанием сердца, акцент II тона над лёгочной артерией.

Вопросы:

1. Какой порок сердца наиболее вероятен?
2. Какие дополнительные методы диагностики подтвердят диагноз?
3. Каковы принципы лечения?

→ **Ответы:**

1. Надклапанный стеноз аорты (характерен для синдрома Вильямса).
2. ЭхоКГ с доплерографией (измерение градиента давления), МРТ сердца (анатомия порока), ЭКГ (признаки гипертрофии ЛЖ).
3. При градиенте > 50 мм рт. ст. — баллонная вальвулопластика или хирургическая коррекция; ингибиторы АПФ/сартаны при гипертензии; регулярный контроль ЭхоКГ каждые 1–2 года.

Задача 4

Пациентка 30 лет с синдромом Нуан (мутация *PTPN11*) отмечает перебои в работе сердца, головокружение. На ЭКГ: удлинение интервала PR до 240 мс, эпизоды АВ-блокады I ст.

Вопросы:

1. Каков патогенез нарушений проводимости?
2. Какие исследования нужны для оценки риска осложнений?
3. Какая тактика ведения оптимальна?

→ **Ответы:**

1. Фиброз проводящей системы сердца из-за дисрегуляции RAS/MAPK-пути при мутации *PTPN11*.
2. Холтеровское мониторирование ЭКГ (поиск пауз ритма, желудочковых аритмий), ЭхоКГ (исключение стеноза лёгочной артерии, ДМПП), анализ электролитов (K^+ , Mg^{2+}).
3. Ежегодный контроль ЭКГ и холтера; при прогрессировании блокады — консультация аритмолога для решения вопроса об имплантации кардиостимулятора; бета-блокаторы при гипертрофической кардиомиопатии (если есть).

Задача 5

Ребёнок 5 лет с синдромом Барта (мутация *TAZ*) имеет жалобы на одышку, отёки, снижение аппетита. При осмотре: бледность, гепатомегалия, тахикардия. ЭхоКГ: дилатация ЛЖ, ФВ ЛЖ 35 %.

Вопросы:

1. Какой тип кардиомиопатии развился?
2. Каков патогенез поражения сердца?
3. Какова схема терапии сердечной недостаточности?

→ **Ответы:**

1. Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) с систолической дисфункцией (ФВ 35 % — тяжёлая степень).
2. Дефицит тафазина → митохондриальная дисфункция → энергодефицит кардиомиоцитов → дегенерация и фиброз.
3. Ингибитор АПФ (эналаприл 0,1–0,2 мг/кг/сут), бета-блокатор (карведилол 0,05–0,1 мг/кг/сут), диуретики (фуросемид 1–2 мг/кг/сут при застое), спиронолактон 1–2 мг/кг/сут; контроль электролитов и функции почек; ферментная терапия (L-карнитин) для поддержки метаболизма миокарда.

Тема: Поражение сердца при наследственных синдромах. (Часть 2)

Задача 1

Пациент 14 лет с синдромом Ди Джорджа (22q11.2-делеция) наблюдается у кардиолога с диагнозом «тетрада Фалло». В последние месяцы отмечает усиление одышки при нагрузке, цианоз губ в покое, утомляемость. При осмотре: акцент II тона над лёгочной артерией, систолический шум вдоль левого края грудины.

Вопросы:

1. Какие осложнения тетрады Фалло возможны у пациента?
2. Какие инструментальные методы необходимы для оценки тяжести состояния?
3. Какова тактика ведения?

→ **Ответы:**

1. Прогрессирование стеноза лёгочной артерии → усиление правожелудочковой недостаточности; развитие аритмий; риск инфекционного эндокардита.
2. ЭхоКГ с доплерографией (оценка градиента давления в лёгочной артерии, размера правого желудочка), ЭКГ (поиск аритмий), пульсоксиметрия (степень гипоксемии), МРТ сердца (детальная анатомия порока).
3. Консультация кардиохирурга для решения вопроса о хирургической коррекции (пластика ДМЖП, устранение стеноза); профилактика эндокардита (антибиотики перед инвазивными процедурами); кислородная терапия при $SpO_2 < 90\%$; диуретики при признаках застоя.

Задача 2

Женщина 28 лет с синдромом LEOPARD (мутация *PTPN11*) жалуется на эпизоды головокружения, кратковременные потери сознания. На ЭКГ: АВ-блокада II ст. типа Мобитца II, паузы ритма до 4 с.

Вопросы:

1. Какое осложнение развилось?
2. Каковы патогенетические механизмы?
3. Какая тактика лечения показана?

→ Ответы:

1. Симптомная АВ-блокада высокой степени с риском внезапной сердечной смерти.
2. Фиброз проводящей системы сердца из-за дисрегуляции RAS/MAPK-пути при мутации *PTPN11* → нарушение проведения импульса от предсердий к желудочкам.
3. Имплантация постоянного кардиостимулятора (предпочтительно двухкамерного— DDDR); регулярный контроль ЭКГ и холтера каждые 6 мес.; исключение электролитных нарушений (K^+ , Mg^{2+}).

Задача 3

Мальчик 6 лет с синдромом Альпорта (мутация *COL4A3*) наблюдается у нефролога с хронической болезнью почек (ХБП) II стадии. При плановом обследовании: АД 150/95 мм рт. ст., ЭхоКГ — гипертрофия левого желудочка (МЖП 12 мм), ФВ ЛЖ 60 %.

Вопросы:

1. Каков механизм поражения сердца?
2. Какие дополнительные исследования необходимы?
3. Какова схема антигипертензивной терапии?

→ Ответы:

1. Вторичная гипертензия из-за ХБП → перегрузка давлением → гипертрофия ЛЖ.
2. Суточный мониторинг АД, анализ креатинина и скорости клубочковой фильтрации (СКФ), уровень NT-proBNP, ЭКГ (оценка вольтажа зубцов).
3. Ингибитор АПФ (эналаприл 0,1–0,2 мг/кг/сут) или сартан (лозартан 0,7–1,4 мг/кг/сут) —

препараты первого выбора при ХБП и гипертрофии ЛЖ; при недостаточной эффективности — добавление дигидропиридинового блокатора кальциевых каналов (амлодипин 0,05–0,1 мг/кг/сут). Контроль креатинина и калия каждые 2–4 недели.

Задача 4

Пациент 22 года с синдромом Джервелла-Ланге-Нильсена (мутация *KCNQ1*) отмечает приступы сердцебиения, кратковременные потери сознания. На ЭКГ: интервал QT 560 мс (корригированный), эпизоды полиморфной желудочковой тахикардии.

Вопросы:

1. Какой синдром развился?
2. Каковы патогенетические механизмы аритмий?
3. Какова неотложная и долгосрочная тактика?

→ Ответы:

1. Синдром удлинённого интервала QT с риском torsades de pointes и внезапной смерти.
2. Мутация *KCNQ1* → дефицит калиевого тока I_{Ks} → замедление реполяризации → ранняя постдеполяризация → полиморфная желудочковая тахикардия.
3. Неотложная: госпитализация, мониторинг ЭКГ, магнезия внутривенно при torsades; долгосрочная: бета-блокаторы (натенолол 1–2 мг/кг/сут), имплантация кардиовертера-дефибриллятора (ИКД) при пароксизмах; исключение препаратов, удлиняющих QT; регулярный контроль ЭКГ каждые 3–6 мес.

Задача 5

Ребёнок 3 года с болезнью Помпе (инфантильная форма, дефицит GAA) получает ферментную заместительную терапию (алглюкозидаза альфа). При контрольном обследовании: ЭхоКГ — уменьшение гипертрофии МЖП с 18 до 10 мм, ФВ ЛЖ 65 %, ЭКГ — нормализация интервала PR.

Вопросы:

1. Как оценить динамику состояния?
2. Какие долгосрочные меры необходимы?
3. Каковы критерии эффективности терапии?

→ **Ответы:**

1. Положительная динамика: регресс гипертрофии миокарда и нормализация проводимости на фоне ферментной заместительной терапии.
2. Постоянный приём алглюкозидазы альфа (пожизненно); ежегодный контроль ЭхоКГ, ЭКГ, NT-proBNP; мониторинг роста и развития; профилактика респираторных инфекций.
3. Стабилизация или увеличение ФВ ЛЖ, уменьшение толщины МЖП < 12–13 мм, отсутствие новых аритмий, нормализация NT-proBNP < 125 пг/мл, улучшение толерантности к нагрузке.

Критерии оценивания тестовых заданий и пересчет полученных результатов в 5-балльную систему:

«Отлично» - количество положительных ответов 91% и более максимального балла теста

«Хорошо» - количество положительных ответов от 81% до 90% максимального балла теста

«Удовлетворительно» - количество положительных ответов от 71% до 80% максимального балла теста

«Неудовлетворительно» - количество положительных ответов 70% и менее максимального балла теста

Оценивание заданий закрытого типа с одним правильным ответом: Выбран правильный ответ - 1 балл. Неправильный ответ - 0 баллов.

Критерии по оценке письменных и устных ответов обучающихся. С целью контроля и подготовки обучающихся к изучению новой темы в начале каждого занятия педагогическим работником проводится устный опрос по выполненным заданиям предыдущей темы.

Критерии оценки:

правильность ответа по содержанию задания (учитывается количество и характер ошибок при ответе);

полнота и глубина ответа (учитывается количество усвоенных фактов, понятий и т.п.);

осознанность ответа (учитывается понимание излагаемого материала);

логика изложения материала (учитывается умение строить целостный, последовательный рассказ, грамотно пользоваться специальной терминологией);

рациональность использованных приемов и способов решения поставленной учебной задачи (учитывается умение использовать наиболее прогрессивные и эффективные способы достижения цели);

своевременность и эффективность использования наглядных пособий и технических средств при ответе (учитывается способность грамотно и с пользой применять наглядность и демонстрационный опыт при устном ответе); использование дополнительного материала;

рациональность использования времени, отведенного на задание (не одобряется затянутость устного ответа во времени).

Оценка «отлично» выставляется, если обучающийся:

полно и аргументировано отвечает по содержанию задания; демонстрирует понимание материала, может обосновать свои суждения,

применить знания на практике, привести необходимые примеры не только по учебнику, но и самостоятельно составленные;

излагает материал последовательно и правильно.

Оценка «хорошо» выставляется, если обучающийся дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для оценки «отлично», но допускает 1–2 ошибки, которые сам же исправляет.

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если обучающийся демонстрирует знание и понимание основных положений данного задания, но:

излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке правил;

не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры;

излагает материал непоследовательно и допускает ошибки.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если обучающийся демонстрирует незнание ответа на соответствующее задание, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл,

беспорядочно и неуверенно излагает материал. Оценка «неудовлетворительно»

отмечает такие недостатки в подготовке обучающегося, которые являются серьезным препятствием к успешному овладению последующим материалом.

2.2. Промежуточная аттестация проводится в форме

Опрос (устный, письменный)

Компетенция/и: ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

1. Какой тип поражения сердца наиболее характерен для синдрома Марфана?

→ **Ответ:** аневризма восходящей аорты с возможной аортальной недостаточностью (обусловлена кистозной медиальной дегенерацией стенки аорты).

2. При каком наследственном синдроме встречается надклапанный стеноз аорты?

- **Ответ:** синдром Вильямса (делеция участка 7q11.23, дефект гена *ELN*, кодирующего эластин).
3. **Какой врождённый порок сердца типичен для синдрома Тернера (45,X)?**
→ **Ответ:** коарктация аорты (часто сочетается с двустворчатым аортальным клапаном).
4. **Что является ведущим механизмом поражения сердца при сосудистом типе синдрома Элерса-Данло?**
→ **Ответ:** дефект коллагена III типа (*COL3A1*) → слабость сосудистой стенки → риск аневризм и расслоений аорты.
5. **Какой ЭКГ-признак характерен для синдрома Нунан?**
→ **Ответ:** удлинение интервала PR (признаки АВ-блокады I ст.) из-за фиброза проводящей системы.
6. **При каких наследственных синдромах встречается гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП)?**
→ **Ответ:** синдром LEOPARD, синдром Костелло, синдром Барта (мутации *PTPN11*, *HRAS*, *TAZ* соответственно).
7. **Какой биохимический маркер отражает перегрузку объёмом при сердечной недостаточности у пациентов с наследственными синдромами?**
→ **Ответ:** NT-proBNP (натрийуретический пептид, секретируется при растяжении стенок желудочков).
8. **Что является показанием к имплантации кардиостимулятора при синдроме LEOPARD?**
→ **Ответ:** АВ-блокада II–III степени с клиническими симптомами (головокружения, синкопе).
9. **При каком синдроме поражение сердца сочетается с лентиго (пятнами на коже)?**
→ **Ответ:** синдром LEOPARD (мутации *PTPN11*; акроним: Lentigines, ECG abnormalities, Ocular hypertelorism, Pulmonary stenosis, Abnormal genitalia, Retarded growth, Deafness).
10. **Какой метод диагностики позволяет выявить фиброз миокарда при синдроме Марфана?**
→ **Ответ:** МРТ сердца с контрастированием гадолинием (позднее усиление в зонах фиброза).
11. **Что является причиной лёгочной гипертензии при синдроме Тернера?**
→ **Ответ:** коарктация аорты → перегрузка ЛЖ → застой в лёгких → вторичная лёгочная гипертензия.
12. **При каком синдроме встречается сочетание кардиомиопатии и катаракты?**
→ **Ответ:** синдром Вильямса (надклапанный стеноз аорты + катаракта) или миотоническая дистрофия I-го типа (ГКМП + катаракта).

13. **Какой генетический дефект лежит в основе кардиомиопатии при синдроме Барта?**
→ **Ответ:** мутация *TAZ* (X-сцепленный рецессивный тип; дефицит тафазина → митохондриальная дисфункция).
14. **Какой тип аритмии наиболее характерен для синдрома LEOPARD?**
→ **Ответ:** АВ-блокада высокой степени (из-за фиброза проводящей системы).
15. **Что является показанием к хирургической коррекции аневризмы аорты при синдроме Марфана?**
→ **Ответ:** диаметр аорты $\geq 5,0$ см или быстрый рост ($> 0,5$ см/год).
16. **При каком синдроме поражение сердца связано с дефицитом эластина?**
→ **Ответ:** синдром Вильямса (делеция *ELN* → надклапанный стеноз аорты).
17. **Какой метод позволяет дифференцировать ГКМП от других типов при синдроме Нунан?**
→ **Ответ:** ЭхоКГ с доплерографией (оценка градиента давления, толщины стенок, обструкции ВТЛЖ).
18. **Что является причиной сердечной недостаточности при синдроме Альпорта?**
→ **Ответ:** вторичная гипертензия из-за хронической болезни почек (ХБП) → перегрузка ЛЖ.
19. **Как часто следует проводить ЭхоКГ пациентам с синдромом Марфана?**
→ **Ответ:** ежегодно (мониторинг диаметра аорты и функции клапанов).
20. **При каком синдроме встречается сочетание кардиомиопатии и глухоты?**
→ **Ответ:** синдром Джервелла-Ланге-Нильсена (мутации *KCNQ1/KCNE1* → удлинение QT + нейросенсорная глухота).
21. **Какой механизм лежит в основе аритмий при синдроме Джервелла-Ланге-Нильсена?**
→ **Ответ:** мутации генов калиевых каналов → нарушение реполяризации → удлинение интервала QT → риск torsades de pointes.
22. **Что является показанием к имплантации ИКД при синдроме Джервелла-Ланге-Нильсена?**
→ **Ответ:** пароксизмы желудочковых тахикардий с потерей сознания или высокий риск внезапной смерти.
23. **При каком синдроме поражение сердца сочетается с умственной отсталостью и «лицом эльфа»?**
→ **Ответ:** синдром Вильямса (надклапанный стеноз аорты + когнитивные нарушения + характерный фенотип).
24. **Какой метод диагностики обязателен для выявления лёгочной гипертензии у пациентов с синдромом Ди Джорджа?**

→ **Ответ:** ЭхоКГ с доплерографией (оценка давления в лёгочной артерии, функции ПЖ).

25. Что является критерием эффективности ферментной заместительной терапии при болезни Помпе?

→ **Ответ:** регресс гипертрофии миокарда (уменьшение толщины МЖП < 12–13 мм), нормализация ФВ ЛЖ > 50 %, снижение NT-proBNP < 125 пг/мл, улучшение толерантности к нагрузке.

Тест

Компетенция/и: ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

Выберите один правильный вариант ответа. Номер правильного варианта ответа укажите цифрой.

1. Какой тип поражения аорты типичен для синдрома Марфана?

- а) коарктация;
- б) аневризма восходящей аорты;
- в) расслоение брюшного отдела;
- г) гипоплазия.

→ **Ответ:** б) аневризма восходящей аорты.

2. При каком синдроме встречается надклапанный стеноз аорты?

- а) синдром Нунан;
- б) синдром Вильямса;
- в) синдром Ди Джорджа;
- г) синдром Альпорта.

→ **Ответ:** б) синдром Вильямса.

3. Какой порок сердца характерен для синдрома Тернера?

- а) тетрада Фалло;
- б) коарктация аорты;
- в) ДМПП;
- г) открытый артериальный проток.

→ **Ответ:** б) коарктация аорты.

4. Что вызывает поражение сердца при сосудистом типе синдрома Элерса-Данло?

- а) дефицит коллагена III типа;
- б) аутоиммунное воспаление;
- в) метаболические нарушения;
- г) вирусная инфекция.

→ **Ответ:** а) дефицит коллагена III типа (*COL3A1*).

5. Какой ЭКГ-признак типичен для синдрома Нунан?

- а) укорочение интервала PQ;
- б) удлинение интервала PR;

- в) подъём сегмента ST;
г) патологический зубец Q.
→ **Ответ:** б) удлинение интервала PR.
6. **При каких синдромах встречается гипертрофическая кардиомиопатия?**
а) синдром LEOPARD;
б) синдром Костелло;
в) синдром Барта;
г) все перечисленные.
→ **Ответ:** г) все перечисленные.
7. **Какой маркер отражает перегрузку объёмом при сердечной недостаточности?**
а) КФК-МВ;
б) NT-proBNP;
в) тропонин I;
г) миоглобин.
→ **Ответ:** б) NT-proBNP.
8. **Что является показанием к кардиостимулятору при синдроме LEOPARD?**
а) синусовая тахикардия;
б) АВ-блокада II–III ст.;
в) желудочковая экстрасистолия;
г) укорочение интервала QT.
→ **Ответ:** б) АВ-блокада II–III ст.
9. **При каком синдроме поражение сердца сочетается с лентиго?**
а) синдром Нунан;
б) синдром LEOPARD;
в) синдром Вильямса;
г) синдром Ди Джорджа.
→ **Ответ:** б) синдром LEOPARD.
10. **Какой метод выявляет фиброз миокарда при синдроме Марфана?**
а) рентгенография;
б) МРТ с контрастированием;
в) сцинтиграфия;
г) стресс-тест.
→ **Ответ:** б) МРТ с контрастированием.
11. **Что вызывает лёгочную гипертензию при синдроме Тернера?**
а) первичное поражение лёгочных сосудов;
б) коарктация аорты → перегрузка ЛЖ;
в) тромбоэмболия;
г) врождённый порок митрального клапана.
→ **Ответ:** б) коарктация аорты → перегрузка ЛЖ.
12. **При каком синдроме кардиомиопатия сочетается с катарактой?**
а) синдром Марфана;

- б) синдром Вильямса;
 - в) синдром Нунан;
 - г) синдром Ди Джорджа.
 - **Ответ:** б) синдром Вильямса.
- 13. Какой ген мутирован при синдроме Барта?**
- а) *DMD*;
 - б) *TAZ*;
 - в) *SMN1*;
 - г) *COL3A1*.
- **Ответ:** б) *TAZ*.
- 14. Какой тип аритмии характерен для синдрома LEOPARD?**
- а) фибрилляция предсердий;
 - б) желудочковая тахикардия;
 - в) АВ-блокада высокой степени;
 - г) синусовая брадикардия.
- **Ответ:** в) АВ-блокада высокой степени.
- 15. Когда показана хирургия аневризмы аорты при синдроме Марфана?**
- а) диаметр $\geq 5,0$ см;
 - б) градиент давления ≥ 30 мм рт. ст.;
 - в) ФВ ЛЖ < 40 %;
 - г) единичные экстрасистолы.
- **Ответ:** а) диаметр $\geq 5,0$ см.
- 16. При каком синдроме дефицит эластина?**
- а) синдром Элерса-Данло;
 - б) синдром Вильямса;
 - в) синдром Нунан;
 - г) синдром Альпорта.
- **Ответ:** б) синдром Вильямса.
- 17. Какой метод дифференцирует ГКМП при синдроме Нунан?**
- а) ЭКГ;
 - б) ЭхоКГ с доплером;
 - в) сцинтиграфия;
 - г) нагрузочный тест.
- **Ответ:** б) ЭхоКГ с доплером.
- 18. Что вызывает сердечную недостаточность при синдроме Альпорта?**
- а) прямое поражение кардиомиоцитов;
 - б) вторичная гипертензия из-за ХБП;
 - в) аутоиммунное воспаление;
 - г) метаболические нарушения.
- **Ответ:** б) вторичная гипертензия из-за ХБП.
- 19. Как часто ЭхоКГ при синдроме Марфана?**
- а) только при симптомах;
 - б) ежегодно;

- в) каждые 6 месяцев;
г) раз в 5 лет.
→ **Ответ:** б) ежегодно.
- 20. При каком синдроме кардиомиопатия + глухота?**
а) синдром Альпорта;
б) синдром Джервелла-Ланге-Нильсена;
в) синдром Ушера;
г) синдром Ваарденбурга.
→ **Ответ:** б) синдром Джервелла-Ланге-Нильсена.
- 21. Какой механизм аритмий при синдроме Джервелла-Ланге-Нильсена?**
а) дефицит калия;
б) мутации калиевых каналов;
в) аутоиммунное воспаление;
г) токсическое поражение.
→ **Ответ:** б) мутации калиевых каналов (*KCNQ1/KCNE1*).
- 22. Что показание к ИКД при синдроме Джервелла-Ланге-Нильсена?**
а) синусовая тахикардия;
б) пароксизмы желудочковых тахиаритмий;
в) АВ-блокада I ст.;
г) предсердные экстрасистолы.
→ **Ответ:** б) пароксизмы желудочковых тахиаритмий.
- 23. При каком синдроме «лицо эльфа» + кардиомиопатия?**
а) синдром Вильямса;
б) синдром Нунан;
в) синдром Ди Джорджа;
г) синдром Костелло.
→ **Ответ:** а) синдром Вильямса.
- 24. Какой метод оценивает давление в лёгочной артерии при синдроме Ди Джорджа?**
а) рентгенография;
б) ЭхоКГ с доплером;
в) сцинтиграфия;
г) нагрузочный тест.
→ **Ответ:** б) ЭхоКГ с доплером.
- 25. Какой ген мутирован при синдроме Костелло?**
а) *HRAS*;
б) *PTPN11*;
в) *SMN1*;
г) *COL3A1*.
→ **Ответ:** а) *HRAS*.
- 26. Что показание к бета-блокаторам при синдроме Марфана?**
а) синусовая тахикардия;
б) аневризма аорты с риском расслоения;

- в) желудочковая экстрасистолия;
г) укорочение PQ.
→ **Ответ:** б) аневризма аорты с риском расслоения.
- 27. При каком синдроме кардиомиопатия + гипогликемия?**
а) синдром Барта;
б) болезнь Помпе;
в) синдром Костелло;
г) синдром Джервелла-Ланге-Нильсена.
→ **Ответ:** б) болезнь Помпе.
- 28. Какой маркер фиброза миокарда при синдроме Элерса-Данло?**
а) тропонин I;
б) NT-proBNP;
в) галектин-3;
г) миоглобин.
→ **Ответ:** в) галектин-3 (отражает активацию фиброгенеза).
- 29. При каком синдроме кардиомиопатия сочетается с мышечной дистрофией?**
а) синдром Барта;
б) мышечная дистрофия Дюшенна;
в) болезнь Помпе;
г) все перечисленные.
→ **Ответ:** г) все перечисленные (каждый имеет свой патогенез поражения сердца).
- 30. Какой метод выявляет микроскопические фиброзные изменения при синдроме Нунан?**
а) стандартная ЭКГ;
б) МРТ сердца с контрастированием;
в) сцинтиграфия;
г) стресс-тест.
→ **Ответ:** б) МРТ сердца с контрастированием (позднее усиление в зонах фиброза).
- 31. Что является причиной аритмий при синдроме Джервелла-Ланге-Нильсена?**
а) дефицит магния;
б) мутации генов калиевых каналов;
в) аутоиммунное воспаление;
г) токсическое поражение миокарда.
→ **Ответ:** б) мутации генов калиевых каналов (*KCNQ1, KCNE1*).
- 32. Какой тип кардиомиопатии характерен для синдрома Барта?**
а) гипертрофическая;
б) дилатационная;
в) рестриктивная;
г) аритмогенная дисплазия ПЖ.
→ **Ответ:** б) дилатационная (с систолической дисфункцией).

33. При каком синдроме поражение сердца связано с дефицитом фермента **альфа-глюкозидазы**?
- а) болезнь Помпе;
 - б) болезнь Фабри;
 - в) болезнь Ниманна-Пика;
 - г) болезнь Гоше.
- **Ответ:** а) болезнь Помпе (гликогеноз II типа).
34. Какой ЭКГ-признак характерен для синдрома Барта?
- а) подъем сегмента ST;
 - б) удлинение интервала QT;
 - в) низковольтные зубцы R в грудных отведениях;
 - г) патологический зубец Q.
- **Ответ:** в) низковольтные зубцы R (из-за гипотрофии миокарда).
35. Что показание к хирургической коррекции коарктации аорты при синдроме Тернера?
- а) градиент давления ≥ 20 мм рт. ст.;
 - б) фракция выброса ЛЖ < 40 %;
 - в) единичные желудочковые экстрасистолы;
 - г) синусовая брадикардия.
- **Ответ:** а) градиент давления ≥ 20 мм рт. ст.
36. При каком синдроме встречается сочетание кардиомиопатии и скелетных аномалий (кифосколиоз, воронкообразная грудная клетка)?
- а) синдром Марфана;
 - б) синдром Элерса-Данло;
 - в) синдром Лоренса-Муна-Барде-Бидля;
 - г) все перечисленные.
- **Ответ:** г) все перечисленные (каждый имеет свои характерные скелетные изменения).
37. Какой метод позволяет оценить функцию клапанов при синдроме Вильямса?
- а) рентгенография;
 - б) ЭхоКГ с доплерографией;
 - в) сцинтиграфия;
 - г) нагрузочный тест.
- **Ответ:** б) ЭхоКГ с доплерографией (оценка градиента давления, степени стеноза).
38. Что является критерием эффективности ферментной терапии при болезни Помпе?
- а) снижение уровня креатинина;
 - б) уменьшение толщины МЖП $< 12-13$ мм;
 - в) нормализация калия;
 - г) исчезновение экстрасистол.
- **Ответ:** б) уменьшение толщины МЖП $< 12-13$ мм.

39. При каком синдроме поражение сердца сочетается с глухотой и удлинением интервала QT?
- а) синдром Альпорта;
 - б) синдром Джервелла-Ланге-Нильсена;
 - в) синдром Ушера;
 - г) синдром Ваарденбурга.
- Ответ: б) синдром Джервелла-Ланге-Нильсена.
40. Какой механизм лежит в основе гипертрофии ЛЖ при синдроме Альпорта?
- а) прямое поражение кардиомиоцитов;
 - б) вторичная гипертензия из-за ХБП;
 - в) аутоиммунное воспаление;
 - г) метаболические нарушения.
- Ответ: б) вторичная гипертензия из-за ХБП.
41. При каком синдроме встречается сочетание кардиомиопатии и катаракты?
- а) синдром Вильямса;
 - б) миотоническая дистрофия 1-го типа;
 - в) синдром Нунан;
 - г) верно а и б.
- Ответ: г) верно а и б (оба синдрома ассоциированы с катарактой).
42. Какой ген мутирован при синдроме LEOPARD?
- а) *PTPN11*;
 - б) *HRAS*;
 - в) *SMN1*;
 - г) *COL3A1*.
- Ответ: а) *PTPN11* (RAS/MAPK-путь).
43. Что показание к имплантации ИКД при синдроме Джервелла-Ланге-Нильсена?
- а) синусовая тахикардия > 120 уд./мин;
 - б) пароксизмы желудочковых тахикардий с потерей сознания;
 - в) АВ-блокада I ст.;
 - г) предсердные экстрасистолы.
- Ответ: б) пароксизмы желудочковых тахикардий с потерей сознания.
44. При каком синдроме поражение сердца связано с дефицитом тафазина?
- а) синдром Барта;
 - б) болезнь Помпе;
 - в) синдром Костелло;
 - г) синдром Ди Джорджа.
- Ответ: а) синдром Барта (TAZ).
45. Какой метод диагностики обязателен для выявления лёгочной гипертензии при синдроме Ди Джорджа?

- а) рентгенография ОГК;
 - б) ЭхоКГ с доплером;
 - в) спирометрия;
 - г) пульсоксиметрия.
- **Ответ:** б) ЭхоКГ с доплером (оценка давления в лёгочной артерии).
- 46. Что является показанием к бета-блокаторам при синдроме Марфана?**
- а) синусовая тахикардия;
 - б) аневризма аорты с риском расслоения;
 - в) желудочковая экстрасистолия;
 - г) укорочение интервала PQ.
- **Ответ:** б) аневризма аорты с риском расслоения (снижение скорости расширения).
- 47. При каком синдроме кардиомиопатия сочетается с гипогликемией?**
- а) синдром Барта;
 - б) болезнь Помпе;
 - в) синдром Костелло;
 - г) синдром Джервелла-Ланге-Нильсена.
- **Ответ:** б) болезнь Помпе (дефицит GAA → накопление гликогена в печени и миокарде).
- 48. Какой биохимический маркер отражает перегрузку объёмом при сердечной недостаточности у пациентов с наследственными синдромами?**
- а) КФК-МВ;
 - б) NT-proBNP;
 - в) тропонин T;
 - г) ЛДГ.
- **Ответ:** б) NT-proBNP (секретируется при растяжении стенок желудочков).
- 49. Что является критерием эффективности терапии при синдроме Барта?**
- а) нормализация уровня калия;
 - б) увеличение ФВ ЛЖ > 50 %;
 - в) исчезновение экстрасистол;
 - г) снижение креатинина.
- **Ответ:** б) увеличение ФВ ЛЖ > 50 % (показатель систолической функции).
- 50. При каком синдроме поражение сердца сочетается с характерными лицевыми дизморфиями (широкий лоб, гипертелоризм)?**
- а) синдром Нуна;
 - б) синдром Вильямса;
 - в) синдром Костелло;
 - г) все перечисленные.

→ **Ответ:** г) все перечисленные (каждый имеет свой характерный фенотип).

Перечень ситуационных (клинических) задач, кейс-задач

Компетенция/и: ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

Задача 1

Пациент 18 лет с синдромом Марфана жалуется на ощущение пульсации в шее, одышку при ходьбе, утомляемость. При осмотре: астеническое телосложение, гипермобильность суставов, кифосколиоз. Аускультативно — диастолический шум над аортой, усиленный II тон.

Вопросы:

1. Какое поражение сердца наиболее вероятно?
2. Какие инструментальные методы подтвердят диагноз?
3. Какова тактика ведения пациента?

→ Ответы:

1. Аневризма восходящей аорты с аортальной недостаточностью (следствие кистозной медиальной дегенерации).
2. ЭхоКГ (оценка диаметра аорты, степени регургитации), МРТ/КТ аорты (детализация анатомии), ЭКГ (исключение аритмий).
3. Регулярный мониторинг диаметра аорты (ЭхоКГ каждые 6–12 мес.); бета-блокаторы (метопролол) для снижения скорости расширения аорты; ограничение интенсивных физических нагрузок; при диаметре аорты $\geq 5,0$ см — хирургическая коррекция.

Задача 2

Девочка 7 лет с синдромом Тернера (45,X) наблюдается у педиатра. При плановом осмотре выявлены повышение АД до 150/90 мм рт. ст., систолический шум во II межреберье справа от грудины.

Вопросы:

1. Какой врождённый порок сердца вероятен?
2. Каковы механизмы артериальной гипертензии?
3. Какие исследования необходимы для уточнения диагноза?

→ Ответы:

1. Коарктация аорты (типично для синдрома Тернера).

2. Гемодинамическая перегрузка ЛЖ из-за сужения аорты → активация РААС → задержка жидкости → гипертензия; возможен вторичный стеноз почечных артерий.
3. ЭхоКГ с доплерографией (оценка градиента давления в зоне коарктации), МРТ аорты, суточный мониторинг АД, анализ креатинина и электролитов (исключение почечной гипертензии).

Задача 3

Мужчина 24 года с синдромом Вильямса (делеция 7q11.23) жалуется на утомляемость, одышку при нагрузке. При аускультации — систолический шум над основанием сердца, акцент II тона над лёгочной артерией.

Вопросы:

1. Какой порок сердца наиболее вероятен?
2. Какие дополнительные методы диагностики подтвердят диагноз?
3. Каковы принципы лечения?

→ Ответы:

1. Надклапанный стеноз аорты (характерен для синдрома Вильямса).
2. ЭхоКГ с доплерографией (измерение градиента давления), МРТ сердца (анатомия порока), ЭКГ (признаки гипертрофии ЛЖ).
3. При градиенте > 50 мм рт. ст. — баллонная вальвулопластика или хирургическая коррекция; ингибиторы АПФ/сартаны при гипертензии; регулярный контроль ЭхоКГ каждые 1–2 года.

Задача 4

Пациентка 28 лет с синдромом Нунан (мутация *PTPN11*) отмечает перебои в работе сердца, головокружение. На ЭКГ: удлинение интервала PR до 240 мс, эпизоды АВ-блокады I ст.

Вопросы:

1. Каков патогенез нарушений проводимости?
2. Какие исследования нужны для оценки риска осложнений?
3. Какая тактика ведения оптимальна?

→ Ответы:

1. Фиброз проводящей системы сердца из-за дисрегуляции RAS/MAPK-пути при мутации *PTPN11*.
2. Холтеровское мониторирование ЭКГ (поиск пауз ритма, желудочковых аритмий), ЭхоКГ (исключение стеноза лёгочной артерии, ДМПП), анализ электролитов (K^+ , Mg^{2+}).

3. Ежегодный контроль ЭКГ и холтера; при прогрессировании блокады — консультация аритмолога для решения вопроса об имплантации кардиостимулятора; бета-блокаторы при гипертрофической кардиомиопатии (если есть).

Задача 5

Ребёнок 4 года с синдромом Барта (мутация *TAZ*) имеет жалобы на одышку, отёки, снижение аппетита. При осмотре: бледность, гепатомегалия, тахикардия. ЭхоКГ: дилатация ЛЖ, ФВ ЛЖ 35 %.

Вопросы:

1. Какой тип кардиомиопатии развился?
2. Каков патогенез поражения сердца?
3. Какова схема терапии сердечной недостаточности?

→ Ответы:

1. Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) с систолической дисфункцией (ФВ 35 % — тяжёлая степень).
2. Дефицит тафазина → митохондриальная дисфункция → энергодефицит кардиомиоцитов → дегенерация и фиброз.
3. Ингибитор АПФ (эналаприл 0,1–0,2 мг/кг/сут), бета-блокатор (карведилол 0,05–0,1 мг/кг/сут), диуретики (фуросемид 1–2 мг/кг/сут при застое), спиронолактон 1–2 мг/кг/сут; контроль электролитов и функции почек; ферментная терапия (L-карнитин) для поддержки метаболизма миокарда.

Задача 6

Пациент 13 лет с синдромом Ди Джорджа (22q11.2-делеция) наблюдается у кардиолога с диагнозом «тетрада Фалло». В последние месяцы отмечает усиление одышки при нагрузке, цианоз губ в покое, утомляемость.

Вопросы:

1. Какие осложнения тетрады Фалло возможны у пациента?
2. Какие инструментальные методы необходимы для оценки тяжести состояния?
3. Какова тактика ведения?

→ Ответы:

1. Прогрессирование стеноза лёгочной артерии → усиление правожелудочковой недостаточности; развитие аритмий; риск инфекционного эндокардита.
2. ЭхоКГ с доплерографией, ЭКГ, пульсоксиметрия, МРТ сердца.

3. Консультация кардиохирурга; профилактика эндокардита; кислородная терапия при $SpO_2 < 90\%$; диуретики при признаках застоя.

Задача 7

Женщина 30 лет с синдромом LEOPARD (мутация *PTPN11*) жалуется на эпизоды головокружения, кратковременные потери сознания. На ЭКГ: АВ-блокада II ст. типа Мобитц II, паузы ритма до 4 с.

Вопросы:

1. Какое осложнение развилось?
2. Каковы патогенетические механизмы?
3. Какая тактика лечения показана?

→ Ответы:

1. Симптомная АВ-блокада высокой степени с риском внезапной сердечной смерти.
2. Фиброз проводящей системы сердца из-за дисрегуляции RAS/MAPK-пути.
3. Имплантация постоянного кардиостимулятора (DDDR); регулярный контроль ЭКГ и холтера каждые 6 мес.; исключение электролитных нарушений.

Задача 8

Мальчик 5 лет с синдромом Альпорта (*COL4A3*) наблюдается у нефролога с ХБП II стадии. При обследовании: АД 150/95 мм рт. ст., ЭхоКГ — гипертрофия ЛЖ (МЖП 12 мм), ФВ ЛЖ 60 %.

Вопросы:

1. Каков механизм поражения сердца?
2. Какие дополнительные исследования необходимы?
3. Какова схема антигипертензивной терапии?

→ Ответы:

1. Вторичная гипертензия из-за ХБП → перегрузка давлением → гипертрофия ЛЖ.
2. Суточный мониторинг АД, анализ СКФ, NT-proBNP, ЭКГ.
3. Ингибитор АПФ или сартан; при недостаточной эффективности — амлодипин. Контроль креатинина и калия каждые 2–4 недели.

Задача 9

Пациент 21 год с синдромом Джервелла-Ланге-Нильсена (мутация *KCNQ1*) отмечает приступы сердцебиения, кратковременные потери сознания. На ЭКГ: интервал QT 560 мс (корригированный), эпизоды полиморфной желудочковой тахикардии.

Вопросы:

1. Какой синдром развился?
2. Каковы патогенетические механизмы аритмий?
3. Какова неотложная и долгосрочная тактика?

→ Ответы:

1. Синдром удлинённого интервала QT с риском torsades de pointes.
2. Мутация *KCNQ1* → дефицит калиевого тока I_{Ks} → замедление реполяризации → ранняя постдеполяризация → полиморфная

Задача 10

Ребёнок 3 года с болезнью Помпе (инфантильная форма, дефицит GAA) получает ферментную заместительную терапию (алглюкозидаза альфа). При контрольном обследовании: ЭхоКГ — уменьшение гипертрофии МЖП с 18 до 10 мм, ФВ ЛЖ 65 %, ЭКГ — нормализация интервала PR.

Вопросы:

1. Как оценить динамику состояния?
2. Какие долгосрочные меры необходимы?
3. Каковы критерии эффективности терапии?

→ Ответы:

1. Положительная динамика: регресс гипертрофии миокарда и нормализация проводимости на фоне ферментной заместительной терапии.
2. Постоянный приём алглюкозидазы альфа (пожизненно); ежегодный контроль ЭхоКГ, ЭКГ, NT-proBNP; мониторинг роста и развития; профилактика респираторных инфекций.
3. Стабилизация или увеличение ФВ ЛЖ, уменьшение толщины МЖП < 12–13 мм, отсутствие новых аритмий, нормализация NT-proBNP < 125 пг/мл, улучшение толерантности к нагрузке.

Задача 11

Пациентка 35 лет с синдромом Элерса-Данло (сосудистый тип,

мутация *COL3A1*) жалуется на пульсирующую головную боль, ощущение сердцебиения. При аускультации — систолический шум над аортой, ослабленный пульс на нижних конечностях.

Вопросы:

1. Какое поражение сосудов наиболее вероятно?
2. Какие методы диагностики подтвердят диагноз?
3. Какова тактика ведения?

→ **Ответы:**

1. Аневризма или расслоение аорты (характерно для сосудистого типа синдрома Элерса-Данло).
2. МРТ/КТ аорты с контрастированием (выявление аневризмы/расслоения), ЭхоКГ (оценка корня аорты и клапанов), генетическое тестирование (*COL3A1*).
3. Бета-блокаторы (метопролол) для снижения скорости расширения аорты; исключение физических нагрузок, повышающих АД; хирургическая коррекция при диаметре аорты $\geq 5,0$ см или быстром росте ($> 0,5$ см/год); регулярный мониторинг МРТ/КТ каждые 6–12 мес.

Задача 12

Мальчик 10 лет с синдромом Костелло (мутация *HRAS*) наблюдается у кардиолога с диагнозом «гипертрофическая кардиомиопатия». Жалуется на утомляемость, одышку при беге.

Вопросы:

1. Каков патогенез ГКМП при синдроме Костелло?
2. Какие исследования необходимы для оценки тяжести состояния?
3. Какова схема терапии?

→ **Ответы:**

1. Дисрегуляция RAS/МАРК-пути → гипертрофия кардиомиоцитов.
2. ЭхоКГ с доплером (оценка градиента давления, толщины стенок), ЭКГ (поиск аритмий), холтер (выявление пауз ритма), NT-proBNP (перегрузка объемом).
3. Бета-блокаторы или верапамил для уменьшения обструкции ВТЛЖ; ингибиторы АПФ при признаках сердечной недостаточности; ограничение интенсивных физических нагрузок.

Задача 13

Пациент 40 лет с болезнью Фабри (дефицит α -галактозидазы А) отмечает приступы колющих болей в области сердца, одышку. При осмотре: ангиокератомы на коже, снижение вибрационной чувствительности. ЭхоКГ: гипертрофия ЛЖ (МЖП 16 мм), ФВ ЛЖ 55 %.

Вопросы:

1. Каков механизм поражения сердца?
2. Какие дополнительные методы диагностики нужны?
3. Какова тактика лечения?

→ **Ответы:**

1. Накопление глоботриаозилцерамида (Gb3) в кардиомиоцитах → гипертрофия, фиброз, диастолическая дисфункция.
2. МРТ сердца с контрастированием (позднее усиление в базальных отделах ЛЖ), анализ активности α -галактозидазы А, генетическое тестирование (*GLA*).
3. Ферментная заместительная терапия (агалсидаза альфа/бета); симптоматическая терапия (бета-блокаторы, ингибиторы АПФ); контроль протеинурии и СКФ (риск нефропатии).

Задача 14

Девочка 2 года с синдромом Нунан (мутация *PTPN11*) имеет систолический шум во II межреберье слева от грудины, отстаёт в физическом развитии. ЭхоКГ: стеноз лёгочной артерии, гипертрофия ПЖ.

Вопросы:

1. Какой тип порока сердца выявлен?
2. Каковы механизмы гипертрофии ПЖ?
3. Какова тактика ведения?

→ **Ответы:**

1. Клапанный стеноз лёгочной артерии (типичен для синдрома Нунан).
2. Перегрузка давлением из-за стеноза → компенсаторная гипертрофия ПЖ.
3. Регулярный контроль ЭхоКГ каждые 6–12 мес.; при градиенте давления > 50 мм рт. ст. — баллонная вальвулопластика или хирургическая коррекция; профилактика инфекционного эндокардита.

Задача 15

Пациент 27 лет с синдромом Барта (мутация *TAZ*) жалуется на одышку, отёки,

мышечную слабость. ЭхоКГ: дилатация ЛЖ, ФВ ЛЖ 38 %, митральная регургитация II ст.

Вопросы:

1. Какой тип кардиомиопатии развился?
2. Каков патогенез поражения сердца?
3. Какова схема терапии сердечной недостаточности?

→ **Ответы:**

1. Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) с систолической дисфункцией.
2. Дефицит тафазина → митохондриальная дисфункция → энергодефицит кардиомиоцитов → дегенерация и фиброз.
3. Ингибитор АПФ (эналаприл), бета-блокатор (карведилол), диуретики (фуросемид), спиронолактон; контроль электролитов и функции почек; L-карнитин для поддержки метаболизма миокарда.

Задача 16

Женщина 32 года с синдромом Джервелла-Ланге-Нильсена (мутация *KCNQ1*) отмечает приступы сердцебиения, обмороки. На ЭКГ: интервал QT 580 мс (корригированный), эпизоды полиморфной желудочковой тахикардии.

Вопросы:

1. Какой синдром развился?
2. Каковы патогенетические механизмы аритмий?
3. Какова неотложная и долгосрочная тактика?

→ **Ответы:**

1. Синдром удлинённого интервала QT с риском torsades de pointes.
2. Мутация *KCNQ1* → дефицит калиевого тока I_{Ks} → замедление реполяризации → ранняя постдеполяризация → полиморфная желудочковая тахикардия.
3. Неотложная: госпитализация, мониторинг ЭКГ, магнезия внутривенно при torsades; долгосрочная: бета-блокаторы (натенолол), имплантация ИКД при пароксизмах; исключение препаратов, удлиняющих QT; регулярный контроль ЭКГ каждые 3–6 мес.

Задача 17

Ребёнок 6 месяцев с синдромом Ди Джорджа (22q11.2-делеция) имеет цианоз,

одышку, отставание в весе. ЭхоКГ: тетрада Фалло (стеноз лёгочной артерии, ДМЖП, дэкстрапозиция аорты, гипертрофия ПЖ).

Вопросы:

1. Какие осложнения возможны?
2. Какие методы диагностики необходимы?
3. Какова тактика ведения?

→ **Ответы:**

1. Прогрессирование стеноза лёгочной артерии → правожелудочковая недостаточность; аритмии; инфекционный эндокардит.
2. ЭхоКГ с доплером, ЭКГ, пульсоксиметрия, МРТ сердца (детальная анатомия).
3. Консультация кардиохирурга для радикальной коррекции порока; профилактика эндокардита; кислородная терапия при $SpO_2 < 90\%$; диуретики при застое.

Задача 18

Пациент 19 лет с синдромом Вильямса (делеция 7q11.23) жалуется на утомляемость, головокружение. При аускультации: систолический шум над основанием м сердца, акцент II тона над лёгочной артерией.

Вопросы:

1. Какой порок сердца вероятен?
2. Какие методы диагностики подтвердят диагноз?
3. Какова тактика лечения?

→ **Ответы:**

1. Надклапанный стеноз аорты (наиболее частый порок при синдроме Вильямса).
2. ЭхоКГ с доплерографией (оценка градиента давления в зоне стеноза, анатомии аортального клапана), МРТ сердца (детализация анатомии), ЭКГ (признаки гипертрофии ЛЖ), генетическое тестирование (делеция *ELN*).
3. При градиенте давления ≥ 50 мм рт. ст. — баллонная вальвулопластика или хирургическая коррекция; ингибиторы АПФ/сартаны при сопутствующей гипертензии; регулярный контроль ЭхоКГ каждые 1–2 года; профилактика инфекционного эндокардита при инвазивных процедурах.

Задача 19

Мальчик 8 лет с синдромом Ди Джорджа (22q11.2-делеция) имеет частые респираторные инфекции, отставание в развитии. ЭхоКГ: дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП), стеноз лёгочной артерии.

Вопросы:

1. Какие осложнения возможны при таком пороке?
2. Какие дополнительные исследования необходимы?
3. Какова тактика ведения?

→ Ответы:

1. Лёгочная гипертензия (из-за сброса крови слева направо), правожелудочковая недостаточность, инфекционный эндокардит, аритмии.
2. ЭКГ (оценка перегрузки ПЖ), пульсоксиметрия (степень гипоксемии), МРТ сердца (анатомия порока), анализ иммуноглобулинов (оценка Т-клеточного дефицита).
3. Консультация кардиохирурга для решения вопроса о коррекции ДМЖП; профилактика эндокардита; кислородотерапия при $SpO_2 < 90\%$; диуретики при признаках застоя; иммунологическая поддержка (при необходимости — заместительная терапия иммуноглобулинами).

Задача 20

Женщина 34 года с синдромом Барта (мутация TAZ) жалуется на одышку, отёки, мышечную слабость. ЭхоКГ: дилатация ЛЖ, ФВ ЛЖ 40 %, митральная регургитация II ст.

Вопросы:

1. Какой тип кардиомиопатии развился?
2. Каков патогенез поражения сердца?
3. Какова схема терапии сердечной недостаточности?

→ Ответы:

1. Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) с систолической дисфункцией (ФВ 40 % — умеренная степень).
2. Дефицит тафазина → митохондриальная дисфункция → энергодефицит кардиомиоцитов → дегенерация и фиброз.
3. Ингибитор АПФ (эналаприл 0,1–0,2 мг/кг/сут), бета-блокатор (карведилол 0,05–0,1 мг/кг/сут), диуретики (фуросемид 1–2 мг/кг/сут при застое), спиронолактон 1–

2 мг/кг/сут; контроль электролитов и функции почек; L-карнитин 50–100 мг/кг/сут для поддержки метаболизма миокарда.

Задача 21

Пациент 25 лет с болезнью Фабри (дефицит α -галактозидазы А) отмечает приступообразные боли в области сердца, одышку. При осмотре: ангиокератомы на коже, снижение вибрационной чувствительности. ЭхоКГ: гипертрофия ЛЖ (МЖП 16 мм), ФВ ЛЖ 55 %.

Вопросы:

1. Каков механизм поражения сердца?
2. Какие дополнительные методы диагностики нужны?
3. Какова тактика лечения?

→ Ответы:

1. Накопление глоботриаозилцерамида (Gb3) в кардиомиоцитах → гипертрофия, фиброз, диастолическая дисфункция.
2. МРТ сердца с контрастированием (позднее усиление в базальных отделах ЛЖ), анализ активности α -галактозидазы А, генетическое тестирование (*GLA*), оценка функции почек (креатинин, СКФ).
3. Ферментная заместительная терапия (агалсидаза альфа/бета); симптоматическая терапия (бета-блокаторы, ингибиторы АПФ); контроль протеинурии и СКФ; профилактика инсульта и инфаркта (антиагреганты при показаниях).

Задача 22

Девочка 4 года с синдромом Нунан (мутация *PTPN11*) имеет систолический шум во II межреберье слева от грудины, отстаёт в физическом развитии. ЭхоКГ: стеноз лёгочной артерии, гипертрофия ПЖ.

Вопросы:

1. Какой тип порока сердца выявлен?
2. Каковы механизмы гипертрофии ПЖ?
3. Какова тактика ведения?

→ Ответы:

1. Клапанный стеноз лёгочной артерии (типичен для синдрома Нунан).
2. Перегрузка давлением из-за стеноза → компенсаторная гипертрофия ПЖ.

3. Регулярный контроль ЭхоКГ каждые 6–12 мес.; при градиенте давления > 50 мм рт. ст. — баллонная вальвулопластика или хирургическая коррекция; профилактика инфекционного эндокардита; наблюдение у генетика и кардиолога.

Задача 23

Пациент 30 лет с синдромом Джервелла-Ланге-Нильсена (мутация *KCNQ1*) отмечает приступы сердцебиения, обмороки. На ЭКГ: интервал QT 580 мс (корректированный), эпизоды полиморфной желудочковой тахикардии.

Вопросы:

1. Какой синдром развился?
2. Каковы патогенетические механизмы аритмий?
3. Какова неотложная и долгосрочная тактика?

→ Ответы:

1. Синдром удлинённого интервала QT с риском torsades de pointes.
2. Мутация *KCNQ1* → дефицит калиевого тока I_{Ks} → замедление реполяризации → ранняя постдеполяризация → полиморфная желудочковая тахикардия.
3. Неотложная: госпитализация, мониторинг ЭКГ, магнезия внутривенно при torsades; долгосрочная: бета-блокаторы (натенолол), имплантация ИКД при пароксизмах; исключение препаратов, удлиняющих QT; регулярный контроль ЭКГ каждые 3–6 мес.; генетическое консультирование семьи.

Задача 24

Ребёнок 6 месяцев с синдромом Ди Джорджа (22q11.2-делеция) имеет цианоз, одышку, отставание в весе. ЭхоКГ: тетрада Фалло (стеноз лёгочной артерии, ДМЖП, дэкстрапозиция аорты, гипертрофия ПЖ).

Вопросы:

1. Какие осложнения возможны?
2. Какие методы диагностики необходимы?
3. Какова тактика ведения?

→ Ответы:

1. Прогрессирование стеноза лёгочной артерии → правожелудочковая недостаточность; аритмии; инфекционный эндокард

- ит; «синий» криз (гипоксемия из-за спазма инфундибулярного отдела ПЖ).
2. ЭхоКГ с доплером, ЭКГ, пульсоксиметрия, МРТ сердца (детальная анатомия), анализ кальция и паратгормона (риск гипокальциемии).
 3. Консультация кардиохирурга для радикальной коррекции порока; профилактика эндокардита; кислородная терапия при $SpO_2 < 90\%$; диуретики при застое; коррекция гипокальциемии (кальций + витамин D).

Задача 25

Пациентка 28 лет с синдромом LEOPARD (мутация *PTPN11*) жалуется на эпилептические приступы, кратковременные потери сознания. На ЭКГ: АВ-блокада II ст. типа Мобитца II, паузы ритма до 4 с.

Вопросы:

1. Какое осложнение развилось?
2. Каковы патогенетические механизмы?
3. Какая тактика лечения показана?

→ Ответы:

1. Симптомная АВ-блокада высокой степени с риском внезапной сердечной смерти.
2. Фиброз проводящей системы сердца из-за дисрегуляции RAS/MAPK-пути при мутации *PTPN11*.

Критерии оценивания тестовых заданий и пересчет полученных результатов в 5-балльную систему:

«Отлично» - количество положительных ответов 91% и более максимального балла теста

«Хорошо» - количество положительных ответов от 81% до 90% максимального балла теста

«Удовлетворительно» - количество положительных ответов от 71% до 80% максимального балла теста

«Неудовлетворительно» - количество положительных ответов 70% и менее максимального балла теста

Оценивание заданий закрытого типа с одним правильным ответом: Выбран правильный ответ - 1 балл. Неправильный ответ - 0 баллов.

Критерии по оценке письменных и устных ответов обучающихся. С целью контроля и подготовки обучающихся к изучению новой темы в начале каждого занятия педагогическим работником проводится устный опрос по выполненным заданиям предыдущей темы.

Критерии оценки:

правильность ответа по содержанию задания (учитывается количество и характер ошибок при ответе);

полнота и глубина ответа (учитывается количество усвоенных фактов, понятий и т.п.);

осознанность ответа (учитывается понимание излагаемого материала);

логика изложения материала (учитывается умение строить целостный, последовательный рассказ, грамотно пользоваться специальной терминологией);

рациональность использованных приемов и способов решения поставленной учебной задачи (учитывается умение использовать наиболее прогрессивные и эффективные способы достижения цели);

своевременность и эффективность использования наглядных пособий и технических средств при ответе (учитывается способность грамотно и с пользой применять наглядность и демонстрационный опыт при устном ответе);

использование дополнительного материала;

рациональность использования времени, отведенного на задание (не одобряется затянутость устного ответа во времени).

Оценка «отлично» выставляется, если обучающийся:

полно и аргументировано отвечает по содержанию задания; демонстрирует понимание материала, может обосновать свои суждения,

применить знания на практике, привести необходимые примеры не только по учебнику, но и самостоятельно составленные;

излагает материал последовательно и правильно.

Оценка «хорошо» выставляется, если обучающийся дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для оценки «отлично», но допускает 1–2 ошибки, которые сам же исправляет.

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если обучающийся демонстрирует знание и понимание основных положений данного задания, но:

излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке правил;

не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры;

излагает материал непоследовательно и допускает ошибки.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если обучающийся демонстрирует незнание ответа на соответствующее задание, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал. Оценка «неудовлетворительно» отмечает такие недостатки в подготовке обучающегося, которые являются серьезным препятствием к успешному овладению последующим материалом.

Билеты для промежуточной аттестации

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФГБОУ ВО ВГМУ им. Н.Н. Бурденко Минздрава России

Кафедра факультетской и паллиативной педиатрии
Поражение сердца при наследственных заболеваниях
31.08.13 Детская кардиология

Билет к зачёту № 1

1. Вопрос для проверки уровня сформированности знаниевого компонента компетенции (ЗНАТЬ) ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

1. Какой генетический дефект лежит в основе кардиомиопатии при синдроме Барта?

2. Вопрос для проверки уровня сформированности деятельностного компонента компетенции (УМЕТЬ) ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

Какой тип аритмии наиболее характерен для синдрома LEOPARD?

3. Задача для проверки уровня сформированности деятельностного и мотивационного компонента компетенции (ВЛАДЕТЬ) ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8

Девочка 7 лет с синдромом Тернера (45,X) наблюдается у педиатра. При плановом осмотре выявлены повышение АД до 150/90 мм рт. ст., систолический шум во II межреберье справа от грудины.

Вопросы:

1. Какой врождённый порок сердца вероятен?
2. Каковы механизмы артериальной гипертензии?
3. Какие исследования необходимы для уточнения диагноза?

Заведующая кафедрой факультетской и паллиативной педиатрии

_____ Леднева В.С.