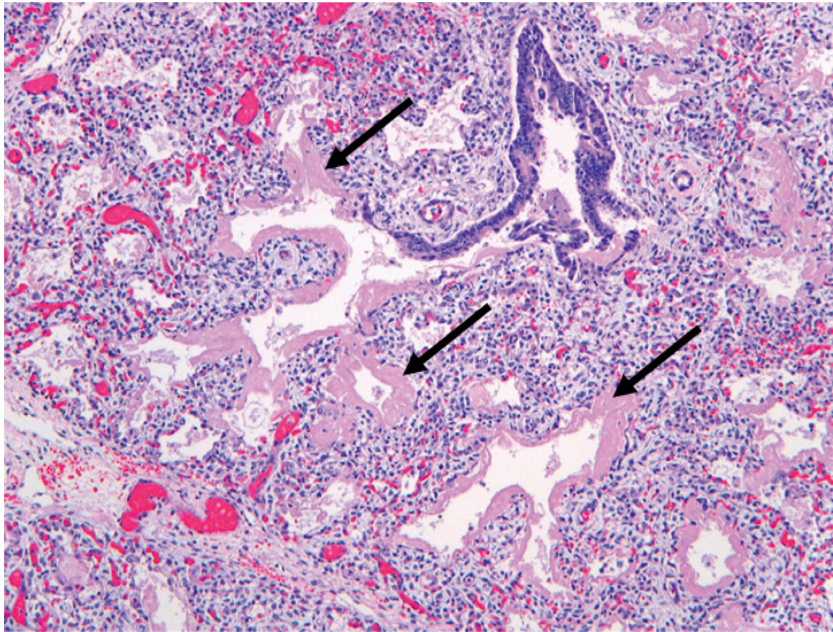


Примеры заданий Всероссийской междисциплинарной олимпиады «Клинический дебют» с международным участием

1. Назовите морфологические элементы, указанные стрелками. Назовите форму патологии.



Ответы:

Гиалиновые мембраны (в просвете альвеол).

Респираторный дистресс синдром (новорожденных).

2. Одним из проявлений синдрома Лёша-Нихена является возникновение самоповреждающего поведения, однако оно не всегда присутствует в клинической картине. Известно, что это состояние связано с дефектом фермента.
 - a. Приведите название этого фермента
 - b. Объясните, от чего зависит наличие или отсутствие самоповреждающего поведения.

Ответы:

a. Название фермента: гипоксантин-гуанинфосфорибозилтрансфераза.

b. Наличие или отсутствие самоповреждающего поведения зависит от степени остаточной активности фермента. Если она небольшая (<1,5%) - возникают условия самоповреждающего поведения.

3. Пациент М. 12 лет поступил в больницу по поводу повторных обмороков. На ЭхоКГ диагностирована кардиомиопатия – некомпактный миокард левого желудочка. Отмечена протеинурия. В дальнейшем генетический тест подтвердил наличие мутации Val122Ile (замена аминокислоты валина на изолейцин) в молекулах транстиретина, что привело к нарушению фолдинга его

молекул. В качестве альтернативы терапевтического лечения, семье больного была предложена пересадка печени.

- a. Как называется заболевание, послужившее причиной некомпактного миокарда левого желудочка? Какую функцию выполняет белок транстиретин?
- b. Опишите вероятный патогенез развития кардиомиопатии, назовите сопутствующие клинические проявления, связанные с кардиомиопатией.
- c. Какой орган кроме сердца поврежден у пациента? Опишите его макро – и микропрепарат.

Ответы:

- a. *ATTR амилоидоз (транстиретиновый амилоидоз).
Транстиретин обеспечивает транспорт тироксина и ретинола.*
- b. *Генетическая аномалия приводит к нарушению фолдинга TTR и отложению амилоида в миокарде. В результате нарушается структура мышечной ткани, следовательно проводимость и сократимость миокарда. В дальнейшем внутренние слои миокарда левого желудочка подвергаются фиброэластозу и становятся некомпактными. Компактный миокард гипертрофируется. Гипертрофия миокарда, снижение фракции выброса, периодическое падение давления из-за нарушения сократимости левого желудочка приводит к обморокам.*
- c. *Большая сальная почка (протеинурическая стадия).
Почки увеличены в размерах, плотной консистенции, поверхность их бледно-серая или желто-серая. На разрезе корковый слой широкий, восковидный, мозговое вещество серо-розовое, сального вида, цианотично.
Амилоид в мезангии и капиллярных петлях клубочков, под эндотелием внегломерулярных сосудов, по ходу базальной мембраны канальцев и ретикулярных волокон стромы, на окраске конго-рот окрашивается в грязно-красный цвет.*

4.

- a. ПРИБИ СИНДРОМЕ ДЕ ТОНИ-ДЕБРЕ-ФАНКНИ ПОРАЖАЮТСЯ:
 - проксимальные канальцы
 - дистальные канальцы
 - петля Генле
 - собирательные трубочки
- b. ЧТО ИЗ НИЖЕПЕРЕЧИСЛЕННОГО ЯВЛЯЕТСЯ ПАТОЛОГИЧЕСКИМ МЕНИНГЕАЛЬНЫМ СИМПТОМОМ:
 - симптом Труссо
 - симптом Люста
 - симптом Лессажа
 - симптом Бабинского

- c. КАКОЙ ТИП КРОВОТЕЧЕНИЯ РАЗВИВАЕТСЯ ПРИ ТРОМБОЦИТОПЕНИИ:
- ангиоматозный
 - гематомный
 - петехиально-пятнистый
 - васкулитно-пурпурный
- d. ПРИ ГЕСТАЦИОННОМ САХАРНОМ ДИАБЕТЕ УВЕЛИЧИВАЕТСЯ ВЫРАБОТКА:
- хорионического соматомаммотропина
 - плацентарного гормона роста
 - хорионического гонадотропина
 - пролактина
- e. ПЛЯСКА СВЯТОГО ВИТТА - ОДИН ИЗ КРИТЕРИЕВ ЭТОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ. НАЗОВИТЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ.
- острая ревматическая лихорадка
 - ревматоидный артрит
 - врожденный сифилис
 - синдром дефицита внимания и гиперактивности

Ответы:

- a. проксимальные каналцы*
- b. симптом Лессажа*
- c. плацентарного гормона роста*
- d. петехиально-пятнистый*
- e. острая ревматическая лихорадка*