

## Примеры заданий Олимпиады «Виртуоз педиатрии» для 5-6 курсов

### Конкурс «Что? Где? Когда?»

Существует редкая мутация, последствия которой, как правило, не причиняют носителю особых неудобств, хотя в некоторых ситуациях делают путешествия немного сложнее. Некоторым нарушителям закона, однако, иметь ее было бы только на руку. Скажите, чего не хватает этим людям.

**Ответ:** Рисунок на пальцах, отпечатков пальцев.

### Конкурс эрудитов «Все или ничего»

1. Что объединяет эти два понятия?



**Ответ:** Нефрит (болезнь почек и название камня)

2. Соотнесите ген, мутация в котором является причиной заболевания:

Заболевание	Цифра	Ген
A. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q	2	1. NPC1 2. SMN1
B. Дефицит ацил-СоА-дегидрогеназы среднецепочечных жирных кислот (MCADD)	4	3. PAH 4. ACADM
C. Муковисцидоз	10	5. GBA
D. Болезнь Гоше	5	6. COL1A
E. Болезнь Ниманна-Пика, типа C	1	7. CBS
F. Цистиноз	8	8. CTNS
G. Дефицит лизосомной кислой липазы	9	9. LIPA
H. Классическая фенилкетонурия	3	10. CFTR
I. Классическая гомоцистинурия	7	

3. Назовите все компоненты триады.

***Классическая триады Гетчинсона/Хатчинсона***

**Ответ:** Интерстициальный диффузный кератит, глухота и зубы Гетчинсона.

**Для какого заболевания характерен данный симптомокомплекс?**

**Ответ:** Врожденный сифилис

4. Сейчас, американская школа ревматологов предлагает называть ЭТО ЗАБОЛЕВАНИЕ иначе, в связи тем, что немецкий патологоанатом, описавший его, был членом Национал-социалистической немецкой рабочей партии. Назовите прошлое и нынешнее название заболевания.

**Ответ:** гранулематоз Вегенера, гранулематозом с полиангиитом

***Конкурс клиницистов «Пять вопросов»***

Данная задача про известного композитора в области классической музыки, жившего с 1810 по 1849 год в Европе. Многие историки, изучая его биографию, пытались понять: почему такой талантливый человек умер в столь молодом возрасте?

Здоровьем великого музыканта начали интересоваться только после его смерти, и до сих пор это является предметом дискуссий.

С рождения он отличался хрупким здоровьем и часто болел простудными заболеваниями. В юности имел частые проблемы с легкими, диареею и снижение массы тела. В возрасте 16 лет у него в течение 6 месяцев сохранялись такие симптомы как кашель, головная боль, увеличение шейных лимфатических узлов. Подобные симптомы наблюдались и в 20 лет. Он никогда не мог отрастить нормальные бакенбарды, усы, бороду – волосы были тонкими и ломкими.

Он имел близкие отношения с несколькими женщинами, но у него никогда не было детей.

Во время эпидемии гриппа в Париже у музыканта была высокая лихорадка и кровохарканье. Его врач порекомендовал ему тёплый климат. В течение всей жизни его постоянно беспокоили одышка и повышенная утомляемость. Ему часто приходилось оставаться долго в постели после того, как он длительно играл на фортепьяно.

В 30 лет состояние здоровья заметно ухудшилось. Он ещё больше похудел и стал весить 45 кг при росте 170 см. Согласно описаниям окружающих, он был бледным, худым и плохо выглядел. Карикатура, нарисованная его другом, четко показывает, что у него сформировалась бочкообразная форма грудной клетки. А

некоторые биографы писали, что маэстро гениально перебирает клавиши пианино барабанными пальцами.

В последние годы жизни гениального музыканта и великого композитора его состояние заметно ухудшалось. К кашлю, одышке, перемежающейся лихорадке присоединились частое кровохарканье, кровавая рвота и отеки ног. Несколько врачей его консультировали и давали разные заключения и рекомендации, но состояние расценивалось, как тяжелое и оказать адекватную медицинскую помощь было трудно.

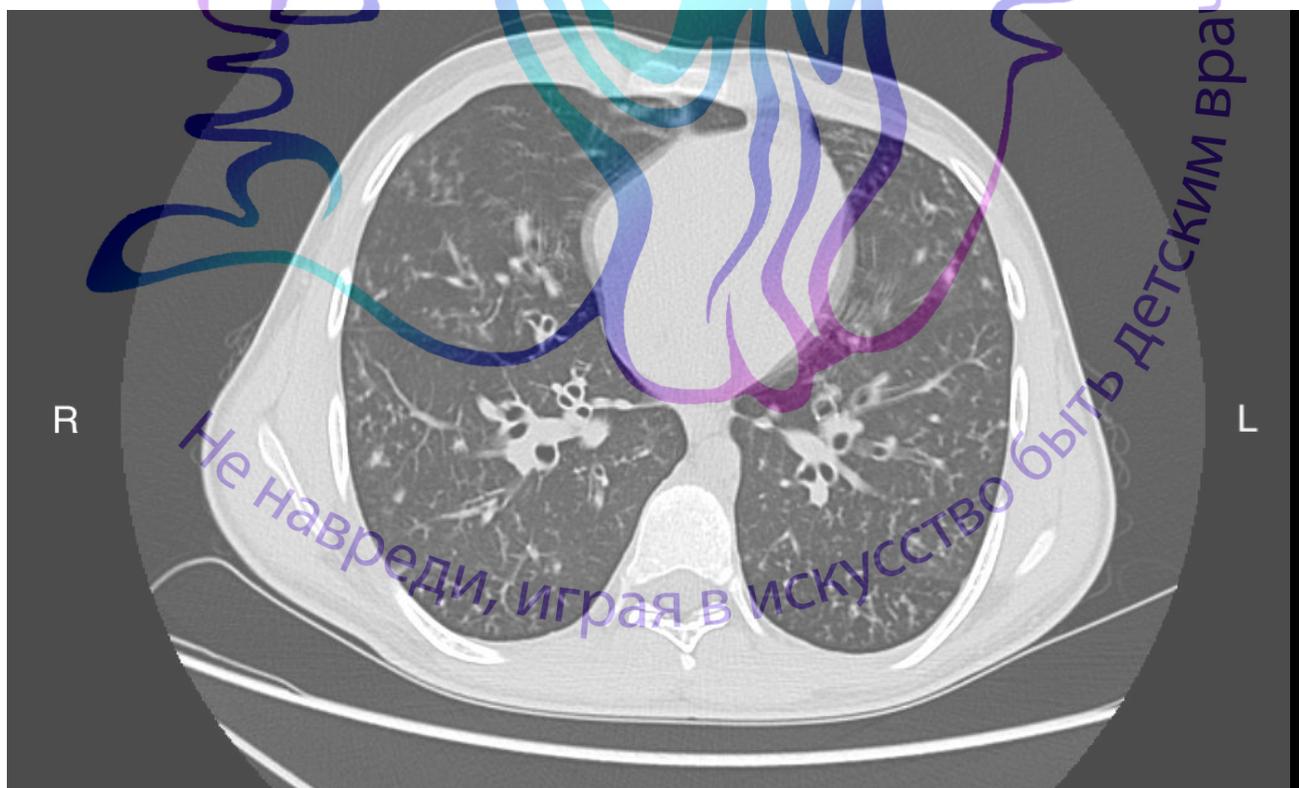
Отец музыканта также болел инфекциями дыхательных путей, но прожил до 73 лет. Мама обладала хорошим здоровьем и умерла в возрасте 77 лет. У музыканта было три сестры: старшая - умерла в 77 лет, средняя - также сильно страдала от инфекций дыхательных путей и по имеющимся данным умерла от болезни легких в возрасте 47 лет. Здоровье младшей сестры было слабым. Она периодически болела инфекциями дыхательных путей, также у неё отмечалась одышка, кровавая рвота и снижение массы тела. Умерла она от массивного кровотечения из верхних отделов желудочно-кишечного тракта, когда ей было всего 14 лет.

В настоящее время известно, что у некоторых современных потомков этого человека также отмечались подобные симптомы болезни.

1. Узнали ли вы имя этого человека?
2. Укажите, какие симптомы могут являться признаками болезни у данного человека?
3. О каком заболевании может идти речь в данном случае?
4. С какими заболеваниями необходимо дифференцировать данное заболевание в прошлые годы и сегодня?
5. Какова вероятная причина смерти младшей сестры музыканта при данной симптоматике?
6. Объясните этиологию и патогенез данного заболевания.
7. Какое лечение мог бы получить музыкант в настоящее время и какой бы был современный прогноз для него?
8. Дайте оценку анализу КЩС пациента с данным заболеванием. Как называется данное осложнение? Каков его патогенез и принципы лечения?

Тест	Результат	Ед. измерения	Должные значения
Температура	37	°С	
Кислород в подаваемой смеси	21	%	
Водородный показатель	7,627	<>	7,35 - 7,45
Парциальное давление углекислого газа	64,1	мм рт.ст.	35 - 48
Парциальное давление кислорода	44,5	мм рт.ст.	83 - 108
Общий гемоглобин	125	г/л	140 - 180
Гематокрит	38,6	%	
Функциональная насыщенность кислородом	80,7	%	95 - 99
Оксигемоглобин	79,2	%	
Карбоксигемоглобин	1	%	0 - 0,8
Дезоксигемоглобин	19	%	
Метгемоглобин	0,8	%	0,2 - 0,6
Ионы калия (K <sup>+</sup> )	2	ммоль/л	3,5 - 5
Ионы натрия (Na <sup>+</sup> )	118	ммоль/л	136 - 146
Ионы кальция (Ca <sup>++</sup> )	0,95	ммоль/л	1,15 - 1,29
Ионы хлора (Cl <sup>-</sup> )	50	ммоль/л	98 - 106
Глюкоза	10,6	ммоль/л	3,9 - 5,8
Лактат	2,5	ммоль/л	0,5 - 1,6
Билирубин	5	мкмоль/л	
Осмоляльность	247,5	ммоль/кг	
Общая концентрация кислорода	14	ммоль/л	
Парциальное давление O <sub>2</sub> при 50% SO <sub>2</sub>	26,41	мм рт.ст.	
Избыток БО во внеклеточной жидкости	39,7	ммоль/л	
Концентрация бикарбоната в плазме (HCO <sub>3</sub> )	65,6	ммоль/л	
КЩС капиллярная (Radiometer ABL 835)	выполнен		

9. Укажите, какие патологические изменения имеются на представленной Вам компьютерной томографии органов грудной клетки пациента с данным заболеванием.



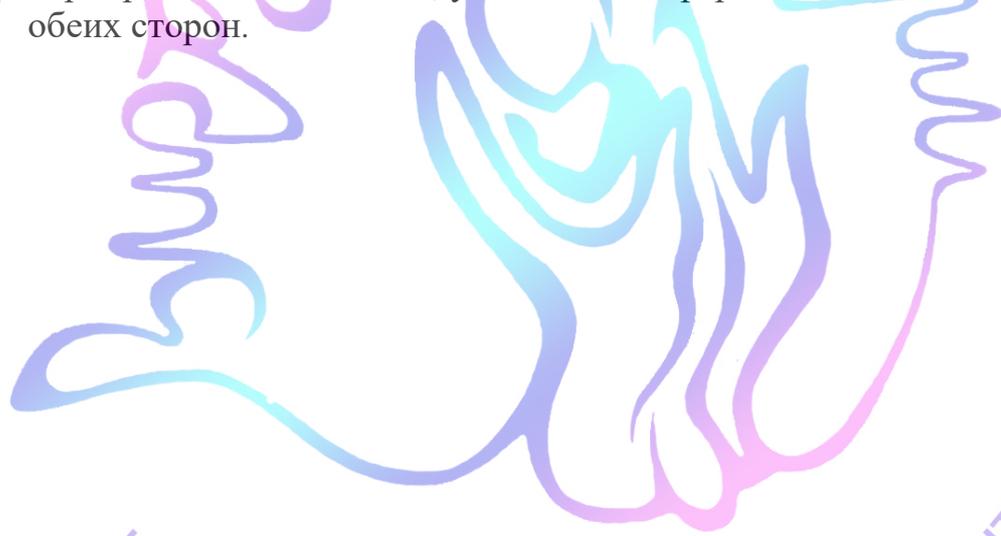


### Ответы

1. Фридерик Шопен
2. Частые респираторные заболевания и кашель, диспепсия (диарея), снижение массы тела, признаки хронической дыхательной недостаточности и гипоксии (одышка, симптом «барабанные пальцы»), бочкообразная форма грудной клетки), повышенная утомляемость, снижение фертильности, нарушение роста волос из-за дефицита витаминов, бледность (анемия из-за мальабсорбции).
3. Муковисцидоз, легочно-кишечная форма.
4. Туберкулез, легочная форма, хронический обструктивный бронхит (ХОБЛ), первичная цилиарная дискинезия, системные заболевания (Хаммена-Рича, легочный гемосидероз, иммуноглобулинопатии), с. Вильямса-Кемпбелла, с. Швахмана-Даймонда, врожденная липазная недостаточность, целиакия, бронхиальная астма, цирроз печени.
5. Можно думать о муковисцидозе с осложнением в виде цирроза печени и развившемся кровотечением из варикозно-расширенных вен пищевода.
6. Мутация в гене муковисцидоза (CFTR) приводит к нарушению регуляции ионных каналов и мембранного транспорта экзокринных желез. Происходит нарушение баланса секреции жидкости и абсорбции ионов  $\text{Na}^+$  и  $\text{Cl}^-$ , в результате чего, сокращается объем жидкости и увеличивается вязкость жидкого секрета всех экзокринных желез, что приводит к нарушению их функций.
7. Кинезитерапия (специальная дыхательная гимнастика и дренаж), муколитическая, бронхолитическая, антимикробная,

противовоспалительная терапия, заместительная ферментотерапия, гепатопротективная и гастропротективная терапия, высококалорийная диета и витаминотерапия, по показаниям таргетная терапия. Прогноз: больные нуждаются в непрерывном лечении. У одних пациентов, несмотря на своевременную диагностику и адекватную терапию, поражение бронхолегочной системы быстро прогрессирует, у других динамика изменений более благоприятна. Многие пациенты доживают до взрослого и даже зрелого возраста. Точно оценить прогноз заболевания невозможно даже в случаях, когда точно установлен тип мутации.

8. Синдром псевдо-Барттера. Метаболический алкалоз, гипонатриемия, гипокалиемия, гипохлоремия. Патогенез: у пациентов с муковисцидозом отмечается повышенная потеря солей с потом, приводящая к дефициту натрия и хлора. Гипонатриемия ведет к активации РААС, гиперальдостеронемии и реабсорбции натрия в дистальных почечных канальцах в обмен на повышенную секрецию ионов водорода и калия. Результат – метаболический алкалоз, дефицит калия, натрия, хлора. Лечение – пероральная или инфузионная терапия препаратами калия хлорида, натрия хлорида, калий-сберегающими диуретиками.
9. Двухсторонние цилиндрические бронхоэктазы, инфильтрация перибронхиальной ткани, усиление и деформация легочного рисунка с обеих сторон.



Не навреди, играя в искусство быть Детским врачом