



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета  
Протокол № 1 от 01.09.2023 г

Фонд оценочных средств по дисциплине	«Генетика»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия
Квалификация	Врач - педиатр
Форма обучения	Очная

Разработчик (и): кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Т.М. Черданцева	д-р мед. наук, доц.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики
Г.И. Якубовский	к.м.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	доцент
Е.И. Шумская		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
О.В. Баковецкая	Доктор медицинских наук, профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой
Н.В. Короткова	Кандидат медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Педиатрия  
Протокол № 11 от 26.06.2023г.

Одобрено учебно-методическим советом.  
Протокол № 10 от 27.06.2023г

**Фонды оценочных средств  
для проверки уровня сформированности компетенций (части компетенций)  
по итогам освоения дисциплины**

**1. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости**

Задания в тестовой форме.

*Примеры заданий в тестовой форме:*

1. Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:

- А. Аминокислот
- Б. Сахара(рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- В. Сахара(дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований.
- Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания
- Д. Сахара(рибозы). аминокислот.

Ответ В.

2. Секвенирование ДНК представляет собой:

- А. Определение последовательности аминокислот в белке
- Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК
- В. Метод сортировки хромосом.
- Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками
- Д. Исследование идентификации белков.

Ответ Б.

3. Синдром Шерешевского-Тернера диагностируется в пубертатном периоде и характеризуется:

- 1. Аменореей
- 2. Половым инфантилизмом
- 3. Низким ростом
- 4. Выраженным снижением интеллекта.

Инструкция. Выберите правильный ответ по схеме.

- А. Если правильны ответы 1,2,3.
- Б. Если правильны ответы 1 и 3.
- В. Если правильны ответы 2 и 4
- Г. Если правильный ответ 4
- Д. Если правильный ответ 1,2,3,4.

Ответ А

*Критерии оценки тестового контроля:*

- Оценка «отлично» выставляется при выполнении без ошибок более 85 % заданий.
- Оценка «хорошо» выставляется при выполнении без ошибок более 65 % заданий.
- Оценка «удовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок более 50 % заданий.
- Оценка «неудовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок равного или менее 50 % заданий.

## Контрольные вопросы для собеседования

*Примеры контрольных вопросов:*

1. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины муковисцидоза. Диагностика и лечение.
3. Цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.

Критерии оценки при собеседовании:

Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, использует в ответе материал дополнительной литературы.

Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос.

Оценка "удовлетворительно" выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала.

Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки.

## Ситуационные задачи

*Примеры ситуационных задач:*

1. На осмотре у врача-невролога 4-х месячная девочка с жалобами на задержку в психомоторном развитии. При осмотре ребенка обнаружилась выраженная мышечная гипотония, отсутствие сухожильных рефлексов, отставание в моторном развитии. Из анамнеза известно, что в течение беременности отмечалось недостаточно активное шевеление плода.

- а) Предварительный диагноз?
- б) Как наследуется данная патология?
- в) Какое дополнительное исследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
- г) Рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы?
- д) Прогноз для пациента?

Диагноз заболевания: спинальная амиотрофия Верднига-Гофманна. Тип наследования заболевания аутосомно-рецессивный. Дополнительное исследование для подтверждения диагноза - определение мутаций в гене SMN 1. Вероятность рождения здорового ребенка в семье 75%. Обычно пациенты погибают на 1-ом году жизни от дыхательной недостаточности на фоне рецидивирующих пневмоний и ателектазов.

2. В детскую реанимацию на 8-ом дне жизни поступила девочка с гепатоспленомегалией, асцитом, иктеричностью кожных покровов, диспептическими расстройствами, вялостью и затемнением сознания. Симптомы начали проявляться с первых суток жизни и нарастали на фоне грудного вскармливания. Из анамнеза известно, что это третий ребенок в семье, двое старших мальчиков здоровы.

- а) Предположительный диагноз?
- б) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
- в) Какие типы данного заболевания Вы знаете?
- г) Основной вид терапии заболевания?
- д) Рассчитайте вероятность рождения последующего здорового ребенка в семье.

3. Диагноз заболевания: галактоземия. Исследование для подтверждения диагноза - определение мутаций в гене GALT. Известны три типа заболевания: 1 тип- обусловлен недостаточностью фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы 2 тип- обусловлен недостаточностью фермента галактокиназы. 3 тип- обусловлен недостаточностью фермента уридилфосфогалактозо-4-эпимеразы. Лечение: срочный перевод ребенка на безлактозную диету. Вероятность рождения здорового ребенка в семье составляет 75%.

#### *Критерии оценки при решении ситуационных задач:*

Оценка "отлично" выставляется, если задача решена грамотно, ответы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению студента, которое хорошо обосновано.

Оценка "хорошо" выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы недостаточно четко. Решение студента недостаточно хорошо обосновано теоретически.

Оценка "удовлетворительно" выставляется, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.

Оценка "неудовлетворительно" выставляется, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы.

#### Презентации.

Примеры презентаций:

1. Капиллярное секвенирование по Сенгеру и секвенирование нового поколения(NGS). Принципы методов. Применение их в медицине.
2. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Принцип метода. Устройство ПЦР - лаборатории. Применение методов ПЦР в медицине.

#### *Критерии оценки презентации:*

Оценка "отлично" выставляется, если содержание является строго научным. Иллюстрации усиливают эффективность восприятия тестовой части информации. Орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки отсутствуют. Наборы числовых данных проиллюстрированы графиками и диаграммами, причем в наиболее адекватных формах. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте выделены.

Оценка "хорошо" выставляется, если содержание в целом является научным. Иллюстрации соответствуют тексту. Орфографические, пунктуационные и стилистические ошибки практически отсутствуют. Наборы числовых данных проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте выделены.

Оценка "удовлетворительно" выставляется, если содержание включает в себя элементы научности. Иллюстрации в определенных случаях соответствуют тексту. Есть орфографические, пунктуационные и стилистические ошибки. Наборы числовых данных чаще всего проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте чаще всего выделены.

Оценка "неудовлетворительно" выставляется, если содержание не является научным. Иллюстрации не соответствуют тексту. Много ошибок. Наборы числовых данных не проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация не является актуальной и современной.

## **2. Оценочные средства для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины**

**Форма промежуточной аттестации в 7 семестре-зачет.**

**Порядок проведения промежуточной аттестации**

**Процедура проведения и оценивания зачета**

Зачет проходит в форме устного опроса. Студенту достается вариант билета путем собственного случайного выбора и предоставляется 20 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится 15 минут(I). Билет состоит из 3вопросов(II). Критерии сдачи зачета (III):

«Зачтено» - выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт.

«Не зачтено» - выставляется при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы.

### **Фонды оценочных средств для проверки уровня сформированности компетенций (части компетенций) для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины**

В результате изучения дисциплины происходит комплексное освоение компетенций:

#### **ОПК-5**

Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач

#### **ПК-1**

Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза

**Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Знать» (воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты):**

Контрольные вопросы для индивидуального собеседования:

- 1.История развития генетики, как фундаментальной науки.
- 2.Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика.
- 3.Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Центральная догма молекулярной биологии. Понятие о транскриптоме и протеоме.
- 4.Ген, его структура и функции. Виды генов. Общая характеристика генома человека. Международная программа "Геном человека": цели и задачи, результаты выполнения.
- 5.Структурная организация хромосом, уровни упаковки хроматина. Кариотип человека.

6. Роль наследственности в патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.
7. Виды изменчивости. Мутации, их классификация
8. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
9. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна.
10. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.
11. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом.
12. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика», Вольфа - Хиршхорна, частичной трисомии 9p+.
13. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний, их классификация и методы генетического анализа. Инфаркт миокарда, как пример мультифакториального наследственного заболевания.
14. Врожденные пороки развития, их классификация. Виды тератогенного воздействия. Понятие о морфогенезе и дисморфогенезе.
15. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты. Типы наследования моногенных болезней.
16. Этиология, патогенез и особенности клинической картины фенилкетонурии. Диагностика и терапия.
17. Этиология, патогенез и особенности клинической картины муковисцидоза. Диагностика и терапия.
18. Этиология, патогенез и особенности клинической картины галактоземии. Диагностика и терапия.
19. Этиология, патогенез и особенности клинической картины адреногенитального синдрома. Диагностика и терапия.
20. Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного гипотиреоза. Диагностика и терапия.
21. Этиология, патогенез и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна-Беккера. Принципы диагностики и терапии.
22. Этиология, патогенез и особенности клинической картины спинальной амиотрофии Вердинга-Гофмана. Принципы диагностики и терапии.
23. Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Марфана. Принципы диагностики и терапии.

24. Этиология, патогенез и особенности клинической картины нейрофиброматоза I типа. Принципы диагностики и терапии.
25. Этиология, патогенез и особенности клинической картины ахондроплазии. Принципы диагностики и терапии.
26. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины синдрома Нунана. Принципы диагностики и терапии.
27. Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова. Принципы диагностики и терапии.
28. Этиология, патогенез и особенности клинической картины гемофилии А. Принципы диагностики и терапии.
29. Этиология, патогенез заболеваний, обусловленных экспансией тринуклеотидных повторов. Хорея Гентингтона как пример заболевания с экспансией тринуклеотидных повторов.
30. Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Мартина-Белл. Принципы диагностики и терапии.
31. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины несовершенного остеогенеза. Принципы диагностики и терапии.
32. Этиология, патогенез и особенности клинической картины заболеваний, связанных с мутациями митохондриального генома (на примере синдромов MELAS, MERRF, Барта, Ли и нейропатии Лебера).
33. Генетические основы канцерогенеза. Онкогены и гены-супрессоры опухолей.
34. Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (ретинобластома, рак молочной железы, полипозный и непипозный колоректальный рак).
35. Молекулярно-генетические основы диагностики опухолей. Таргетная терапия опухолей.
36. Эпигенетика. Основные механизмы эпигенетики. Генетический импринтинг, его виды, возможные механизмы, мутации импринтинга. Общая характеристика синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана.
37. Популяционная генетика. Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики. Генетический груз популяции, его влияние на генетическую структуру популяций.
38. Основы фармакогенетики. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Варибельность ответа индивидов на приём лекарств и её причины. Патологические реакции на приём лекарственных препаратов у больных наследственными болезнями.
39. Фармогенетика психических, онкологических и сердечнососудистых заболеваний.
40. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения.



41. Общие принципы лечения наследственных болезней (этиологическая, патогенетическая и симптоматическая терапия).
42. Генная и клеточная терапия наследственной патологии (принципы, методы, результаты).
43. Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, их диагностическая значимость. Показания и противопоказания. Диагностируемые нозологические формы. Скрининг ВПР и хромосомных болезней по уровню сывороточных маркёров у беременных.
44. Просеивающие программы пренатальной диагностики (неонатальный скрининг): суть программы, её характеристика.
45. Неинвазивный пренатальный тест, предимплантационная диагностика.
46. Медико-генетическое консультирование (МГК): задачи консультирования, его виды, организация службы МГК в России. Принципы оценки генетического риска наследственных заболеваний.
47. Клинико-генеалогический метод: его этапы, возможности. Отличительные черты родословных с митохондриальным характером наследования. Голандрическое наследование.
48. Цитогенетический и молекулярно-цитогенетические методы: их суть, возможности, ограничения. (FISH, XMA).
49. Методы секвенирования ДНК и полимеразной цепной реакции: их суть и применение для диагностики наследственной патологии.

**2) Типовые задачи для оценивания результатов сформированной компетенции на уровне "Уметь" и "Владеть".**

**Перечень ситуационных задач**

1. Девочка 16 лет обратилась к подростковому гинекологу с жалобами на отсутствие месячных. Из анамнеза жизни: девочка родилась в срок с массой 2900, ростом 49 см. С первых лет жизни отставала в росте от сверстников. При осмотре: рост 145 см., широкая грудная клетка, укороченная шея, грудные железы развиты слабо. На УЗИ органов малого таза - выявлена гипоплазия матки III степени, яичники в виде тяжей.

1. Предположительный диагноз.
2. Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Какой тип мутации лежит в основе данной патологии?
4. Какой кариотип у данной пациентки?
5. Назовите заболевание, имеющее схожую клиническую картину, с которым проводится дифференциальная диагностика.

2. При медосмотре в школе у мальчика 14 лет выявлено двустороннее увеличение грудных желез (гинекомастия) и уменьшенные размеры яичек. Мальчик выше своих сверстников, его рост составляет 174 см. В анамнезе - оперативное лечение крипторхизма в раннем возрасте.

1. Предположительный диагноз.

2. Какое обследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Какой тип мутации лежит в основе данной патологии?
4. Какой кариотип у данного пациента?
5. Какой основной вид терапии у пациентов с данной патологией?

3. В отделение реанимации новорожденных поступил доношенный мальчик с выраженной гипоплазией: масса тела – 2100 кг рост-45 см. При осмотре выявлена микроцефалия, дефект скальпа, двусторонняя расщелина верхней губы и неба, постаксиальная полидактилия, мошоночная гипоспадия. На Эхо-КГ врожденный порок сердца - дефект межпредсердной перегородки.

Предположительный диагноз.

2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Какой тип мутации лежит в основе данной патологии?
4. Какой кариотип у данного пациента?
5. Назовите способы профилактики заболевания

4. При осмотре новорожденного выявлен низкий мышечный тонус и множественные малые аномалии развития: уплощенный профиль лица, широкая переносица, эпикант, "монголоидный" разрез глаз, брахидактилия, "четырепальцевая" борозда на левой ладони.

1. Предположительный диагноз.

2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Какой тип мутации лежит в основе данной патологии?
4. Какой кариотип у данного пациента?
5. Назовите способы профилактики заболевания

5. В отделении патологии новорожденных поступила девочка с множественными пороками развития: дефект межжелудочковой перегородки, незаращение артериального протока, стеноз пищевода, сегментированная почка. При осмотре выявлен череп долихоцефалической формы, деформированные ушные раковины, флексорное положение кистей, аномальная стопа (I палец стопы короче II).

1. Предположительный диагноз.

2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Какой тип мутации лежит в основе данной патологии?
4. Какой кариотип у данного пациента?
5. Назовите способы профилактики заболевания.

6. На профилактическом осмотре у женщины 49 лет обнаружили узловое образование правой молочной железы. Соматическое состояние пациентки хорошее, сопутствующая патология отсутствует. Анамнез отягощен: мама женщины умерла в возрасте 58 лет от рака молочной железы.

1. Предположительный диагноз.

2. Какие исследования необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Зачем необходимо определять *HER2* статус?
4. Является ли этот случай наследственным? Какие гены ответственны за развитие наследственного рака молочной железы? Какова их функция?

5. В каком органе у данной пациентки может еще быть повышен риск развития опухоли? Какие гены ответственны за этот процесс?

7. К педиатру на прием обратились родители 2-х месячного ребенка с жалобами на стойкие проявления экссудативного диатеза на кожи щек и волосистой части головы, вялость, остановку в психомоторном развитии и утрату некоторых ранее приобретенных

навыков. Родители отмечают резкий неприятный запах мочи и пота ребенка. При физикальном обследовании обнаружена гипопигментация кожи, волос, задержка психомоторного развития. При биохимическом исследовании крови уровень фенилаланина составлял 1380 (мкмоль/л).

1. Предположительный диагноз.
2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Какая степень тяжести данного заболевания?
4. Изобразите родословную этой семьи (родители клинически здоровы) и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка.

8. В детскую реанимацию на 8-ом дне жизни поступила девочка с гепатоспленомегалией, асцитом, иктеричностью кожных покровов, диспепсическими расстройствами (рвота, диарея), вялостью и затемнением сознания. Симптомы начали проявляться с первых суток жизни и нарастали на фоне грудного вскармливания. Из анамнеза известно, что она является третьим ребенком в семье, беременность протекала нормально, двое старших мальчиков здоровы.

1. Предположительный диагноз.
2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Какие типы данного заболевания Вы знаете?
4. Какой основной вид терапии заболевания?
5. Изобразите родословную этой семьи (родители клинически здоровы) и рассчитайте вероятность рождения следующего здорового ребенка.

9. В пульмонологическое отделение детской больницы поступила девочка 8 лет с жалобами на постоянный кашель с плохо отделяемой вязкой мокротой, одышку. Ребенок от 3-й, нормальной протекавшей беременности. Родители здоровы. Анамнез заболевания: недостаточная прибавка массы тела, обильный жирный стул с первых месяцев жизни; частые затяжные бронхиты с возраста 1-го года. При обследовании: состояние девочки тяжелое. Пониженного питания, кожные покровы бледные, акроцианоз, изменения ногтевых фаланг пальцев по типу «барабанных палочек» и «часовых стекол». При аускультации - в легких выслушиваются рассеянные сухие и влажные хрипы. 1-ый ребенок в семье умер на первом месяце жизни от кишечной непроходимости. 2-ой ребенок в семье - здоров.

1. Предположительный диагноз.
2. Какое обследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Какие формы данного заболевания Вы знаете?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в этой семье.

10. В отделение патологии новорожденных детской больницы поступил мальчик в возрасте 16 дней с жалобами на обильные срыгивания, периодическую рвоту «фонтаном», выраженный дефицит массы тела. Из анамнеза жизни известно, что ребенок от молодых здоровых родителей, от 5-й нормально протекавшей беременности. Роды домашние, физиологические. Неонатальный скрининг ребенок не проходил. Трое братьев и сестра здоровы. При биохимическом исследовании крови выявлена гиперкалиемия и гипонатриемия.

1. Предположительный диагноз.
2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Какие формы данного заболевания Вы знаете?
4. Какая форма у данного пациента?
5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в семье.

11. У мальчика с 3 лет жизни стало отмечаться отставание в моторном развитии. Появилась слабость мышц тазового пояса, бедер, возникла «утиная походка». Позднее присоединилась слабость мышц плечевого пояса. К 10 годам мальчик стал с трудом передвигаться, особенно сложно поднимался по лестнице. При осмотре: грудная клетка уплощена, сколиоз грудного отдела позвоночника, поясничный лордоз, формируются «крыловидные лопатки». Отмечается слабость проксимальных отделов рук и дыхательной мускулатуры, псевдогипертрофия икроножных мышц. На ЭКГ- признаки кардиомиопатии. Интеллект снижен. В сыворотке крови - многократно увеличенное содержание КФК. Аналогичное заболевание отмечалось у дяди ребенка по материнской линии.

1. Предположительный диагноз
2. Какие дополнительные исследования необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Каков риск повторного рождения больного ребенка в данной семье? Постройте родословную.

12. Женщина, 32 года, обратилась к кардиологу с жалобами на повышение артериального давления до 160/100 мм.рт.ст., головную боль давящего характера в лобной и височной области при повышении артериального давления, чувство дискомфорта в области грудной клетки, периодическое ощущение сердцебиения с частотой пульса до 120 уд/мин, усталость, снижение работоспособности. Объективное обследование: женщина высокого роста (183 см), воронкообразная деформация грудной клетки, арахнодактилия рук и ног, плоскостопие. На ЭхоКГ выявлен пролапс митрального клапана, расширение восходящей части аорты. Семейный анамнез: у отца женщины отмечался двусторонний подвывих хрусталиков, умер в возрасте 34 лет от разрыва аневризма аорты. Сыну женщины 7 лет (рост 140 см). Отмечается арахнодактилия кистей и стоп.

1. Предварительный диагноз
2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Как наследуется данная патология?
4. Почему клиническая картина гетерогенна при данном заболевании? Какой прогноз у сына пациентки?
5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если муж пробанда здоров.

13. Пациент Р. в возрасте 17 лет поступил в неврологическое отделение с жалобами на общую заторможенность, замедленность при ходьбе, дрожание в ногах, эпизоды эпилептиформных припадков. Из анамнеза известно, что в течение последних двух лет сильно изменилось поведение мальчика, он потерял интерес к окружающему, перестал выходить из дома. Наблюдались эпизоды припадков и потери сознания. При осмотре выявлены грубые рефлексоральные автоматизмы: хоботковый, ладонно-подбородочный, назолабиальный, отмечаются насильственные эмоции в виде смеха, постоянно улыбается. Походка атаксическая, в позе Ромберга покачивается. Колец Кайзера—Флейшера нет. В биохимическом анализе крови отмечается повышение тимоловой пробы (5,3 ед.) и трансаминаз. Снижение церулоплазмина до 138 мг/л (норма 180—450 мг/л) и повышение сывороточной меди — 32,97 ммоль/л (норма 11,0—22,0 ммоль/л). ЭКГ — без выраженных изменений, УЗИ печени: выраженные диффузные изменения паренхимы печени по типу портального цирроза.

1. Предварительный диагноз
2. Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Какие клинические формы данной патологии Вы знаете?

4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если родители клинически здоровы.

14. В медико-генетическую консультацию по вопросу прогноза потомства обратилась женщина со следующим семейным анамнезом: является 3-м ребенком в семье, от клинически здоровых родителей. Одна из двух ее старших сестер страдала заболеванием, проявляющимся постепенным огрублением черт лица, начавшимся со 2-го полугодия 1-го года жизни, прогрессирующей задержкой физического и психо-речевого развития, тугоподвижностью суставов и помутнением роговицы. Умерла в возрасте 10 лет от сердечной недостаточности. Вторая сестра женщины здорова.

1. Каким заболеванием страдала сестра женщины?
2. Как наследуется данная патология, сцеплена ли она с полом?
3. Может ли родиться такой ребенок с данной патологией у здоровой сестры?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если муж клинически здоров.

15. На осмотре у врача-невролога 4-х месячная пациентка М. с жалобами на задержку в психомоторном развитии. При осмотре ребенка обнаружилась выраженная гипотония, отсутствие сухожильных рефлексов, отставание в моторном развитии (не удерживает головку, не переворачивается). Из анамнеза известно, что в течение беременности отмечалось недостаточно активное шевеление плода. Предварительный диагноз

1. Как наследуется данная патология?
2. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания?
3. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы.
4. Какой прогноз для пациента

16. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по вопросу прогноза потомства. У родной сестры пациентки был сын, который умер от обширного кровоизлияния в головной мозг в возрасте 8 лет. Второй сын сестры (5 лет), страдает от обширных гематом и гемартрозов.

1. Каким заболеванием страдают племянники?
2. Опишите этапы диагностики данной патологии.
3. Что лежит в основе классификации тяжести заболевания?
4. Может ли родиться ребенок с данной патологией у женщины, обратившейся в консультацию? Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если муж клинически здоров.

17. В медико-генетическую консультацию обратились муж и жена со следующими клиническими проявлениями: крупная голова, диспропорциональное телосложение за счет укорочения конечностей, короткие широкие кисти и стопы. У них имеется трое детей: два сына с аналогичными клиническими проявлениями и здоровая дочь.

1. Каким наследственным заболеванием страдают члены семьи?
2. Как наследуется данная патология, сцеплена ли она с полом?
3. Почему дочь родилась здоровой?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего здорового ребенка в семье.

18. К неврологу обратилась мама 4-х летнего мальчика Д. с жалобами на повышенную утомляемость, нежелание играть в подвижные игры со сверстниками, затруднения при подъеме по лестнице и вставании из положения на корточках. При осмотре выявлена гипертрофия икроножных и ягодичных мышц. В биохимическом анализе крови выявлено повышение КФК в 50 раз.

1. Предварительный диагноз?
2. Опишите этапы диагностики данной патологии.
3. Опишите виды лечения.
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в семье, если родители клинически здоровы
5. Может ли в этой семье родиться здоровая девочка?

19. Родители девочки С., 3-х лет, обратились в детскую поликлинику к врачу-офтальмологу с жалобами на левостороннее косоглазие, возникшее в течение двух последних месяцев. Из анамнеза: ребенок от 1-ой физиологически протекавшей беременности; роды срочные, нормальные. С рождения на коже ребенка имеются 3 пигментных пятна цвета «кофе с молоком». В дальнейшем отмечалось увеличение их в размерах и появление новых пятен на коже туловища и конечностей. При осмотре: выявлено 6 пигментных пятен размером более 5 мм в диаметре на коже туловища и конечностей. У отца девочки имеются множественные пигментные пятна цвета «кофе с молоком» и несколько кожных и подкожных узелков по ходу межреберных нервов и на предплечье, возникшие у него в подростковом возрасте.

1. Предварительный диагноз.
2. Каков прогноз для пациента?
3. Почему у пациентки развилось косоглазие?
4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка в семье, если мать клинически здорова.

20. Больная М., 52 лет, поступила на лечение в неврологическое отделение с жалобами на общую слабость, прогрессирующее снижение памяти, внимания, головокружение, шаткость при ходьбе, головные боли, неритмичные непроизвольные насильственные мышечные подергивания в туловище и во всех конечностях. Ухудшение состояния около 1,5 лет, когда появились неритмичные непроизвольные насильственные мышечные подергивания в туловище и во всех конечностях, стали отмечаться медленно прогрессирующие когнитивные нарушения.

1. Предварительный диагноз
2. Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Каков патогенез данной патологии?
4. Унаследует ли дети данную патологию?
5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения больного ребенка в семье, если отец клинически здоров.

21. Больной К., 19 лет, находился в офтальмологическом отделении с жалобами на внезапно появившуюся и непреходящую «пелену» перед глазами. Отмечается остро возникшее (в течение 3 недель) снижение остроты зрения на оба глаза. Семейный анамнез отягощен: сестра и мать полностью потеряли зрение в возрасте 23 и 29 лет. При офтальмологическом осмотре диагностирована атрофия обоих зрительных нервов.

1. Предварительный диагноз
2. Как наследуется данная патология?
3. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания?

4. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец здоров.
5. Как прервать наследование данного заболевания?

22. Больная Д, 24 года поступила в неврологическое отделение с жалобами на мышечную слабость в руках и ногах, неустойчивость при ходьбе, произвольные подергиваний мышц лица и конечностей по типу миоклоний. Объективно: при проведении электронейромиографии обнаружены признаки миопатии с вторичными изменениями периферических нервов. При диагностической биопсии прямой мышцы бедра, были выявлены выраженные признаки миопатии с наличием феномена RRF в 21 % всех мышечных волокон. У пациентки есть 15 летний брат, у которого отмечаются эпизоды потери сознания без судорог, потеря массы тела.

1. Предварительный диагноз
2. Как наследуется данная патология?
3. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания?
4. У брата такое же заболевание как у сестры?
5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец здоров.
6. Как прервать наследование данного заболевания?

23. К неврологу обратились родители 3-х летнего пациента Т. С жалобами на задержку речевого развития, нежелания ребенка играть со сверстниками, отсутствие зрительного контакт. При осмотре у пациента выявлена макротия, лицо прямоугольной формы с высоким выступающим лбом, длинным тонким носом. Нижняя челюсть гиперплазирована. Двигательная сфера: ходит самостоятельно, расторможена. Сухожильные рефлексы живые, равномерные. Патологических знаков нет. Координация не нарушена. Болевая чувствительность сохранена. Дисфазия.

1. Предварительный диагноз
2. Как наследуется данная патология?
3. Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания?
4. Какая мутация лежит в основе данной патологии?
5. Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы.

24. К эндокринологу обратилась мама девочки 10 лет с жалобами на преждевременный рост волос на лобке. Ребенок от 1-й нормально протекавшей беременности. При осмотре выявлено: девочка высокого роста (154 см), телосложение по "мужскому типу", выраженная гипертрофия клитора. При биохимическом исследовании выявлен повышенный уровень 17-ОНР и снижение кортизола в крови.

1. Предварительный диагноз.
2. Какие дополнительные тесты необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Какие формы данного заболевания Вы знаете?
4. Какая форма у данного пациента?
5. Изобразите родословную этой семьи (родители клинически здоровы) и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье.