ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ

БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО

ОБРАЗОВАНИЯ "АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра неврологии, нейрохирургии с курсом последипломного образования

2019-2020 учебный год

Специальность: «Педиатрия» - 3105.02

Дисциплина: "Неврология, медицинская генетика"

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №**

**Оцениваемые компетенции: ПК-6, ПК-8**

Пробанд − больной *миопатией Дюшена* (атрофия скелетной мускулатуры) мальчик. По данным собранного у родителей анамнеза, сами родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетя, дед и бабушка пробанда − здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда − здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей (старший) болел миопатией. Второй дядя (здоровый) имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда по линии матери имела больного сына. Дед и бабушка − здоровы.

Вопросы:

1) Составьте родословную и определите тип наследования и генотипы лиц родословной;

2) Определите вероятность рождения больного ребенка в семье, если пробанд женится на здоровой женщине, отец которой болен миопатией Дюшена;

3) Какие существуют методы пренатальной диагностики этого заболевания?

4) Какие рекомендации должен дать врач-генетик?

ГОСУДАРСТВЕННОЕ

БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО

ОБРАЗОВАНИЯ "АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра неврологии, нейрохирургии с курсом последипломного образования

2019-2020 учебный год

Специальность: «Педиатрия» - 3105.02

Дисциплина: "Неврология, медицинская генетика"

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №**

**Оцениваемые компетенции: ПК-6, ПК-8**

В семье у здоровых родителей родился доношенный ребенок с массой тела 2400 грамм. В медико-генетической консультации у ребенка обнаружили микроцефалию, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, микрофтальмию, помутнение роговицы, запавшее переносье, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилию пальцев ног, короткую шею, четырехпальцевую борозду на ладонях, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержку психического развития.

 Вопросы:

1) Какое заболевание можно предположить?

2) Каким методом исследования можно поставить точный генетический диагноз?

3) Какие методы пренатальной диагностики можно применить для выявлении данного заболевания?

4) Какие стигмы дизэмбриогенеза Вы знаете?

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ

БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО

ОБРАЗОВАНИЯ "АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра неврологии, нейрохирургии с курсом последипломного образования

2019-2020 учебный год

Специальность: «Педиатрия» - 3105.02

Дисциплина: "Неврология, медицинская генетика"

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №**

**Оцениваемые компетенции: ПК-6, ПК-8**

У пожилых родителей (жена – 47 лет, муж – 49 лет) родился доношенный ребенок. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили плоское лицо, низкий скошенный лоб, большую голову, косой разрез глаз, светлые пятна на радужке, толстые губы, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, высокое небо, неправильный рост зубов, дефект межпредсердной перегородки, на ладонях четырехпальцевую борозду, главный ладонный угол 69°, радиальные петли на 4-ом и 5-ом пальцах рук, задержку умственного развития, грубая диффузная мышечная гипотония.

 Вопросы:

1) Какое заболевание можно предположить?

2) Какие методы следует использовать для постановки точного диагноза?

3) Какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?

4) Какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления данного заболевания?

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ

БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО

ОБРАЗОВАНИЯ "АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра неврологии, нейрохирургии с курсом последипломного образования

2019-2020 учебный год

Специальность: «Педиатрия» - 3105.02

Дисциплина: "Неврология, медицинская генетика"

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №**

**Оцениваемые компетенции: ПК-6, ПК-8**

 Родители 15-летнего мальчика обратились к генетику с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребёнок от срочных родов. Раннее развитие – по возрасту. В настоящее время учится в 9 классе общеобразовательной школы, успевает на 3, 4. Объективно: рост – 176 см, масса 82 кг, имеется отложение жира по «женскому типу», высокая талия, гинекомастия, скудное оволосение на лобке, в подмышечных впадинах, отсутствуют волосы над верхней губой. Голос высокий. Пальпаторно определяется некоторая гипоплазия яичек.

1. Предположительный диагноз.
2. Какие дополнительные методы обследования можно назначить для уточнения диагноза?
3. Какими генетическими методами необходимо подтвердить диагноз?
4. Каков прогноз репродукции для пробанда?

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ

БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО

ОБРАЗОВАНИЯ "АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра неврологии, нейрохирургии с курсом последипломного образования

2019-2020 учебный год

Специальность: «Педиатрия» - 3105.02

Дисциплина: "Неврология, медицинская генетика"

**СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №**

**Оцениваемые компетенции: ПК-6, ПК-8**

На осмотр к детскому гинекологу-эндокринологу направлена девочка 16 лет с жалобами на отставание в половом развитии, аменорею. При осмотре: рост 138 см, правильного телосложения, нормального питания, широкая грудная клетка, короткая шея с кожными складками по боковым поверхностям, отсутствуют вторичные половые признаки (молочные железы не развиты, пушковые волосы в подмышечных впадинах и на лобке). Гинекологический статус: наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу, матка гипоплазирована, яичники – в виде соединительнотканных тяжей.

1. Предположительный диагноз.
2. Какие лабораторные исследования необходимо провести девочке?
3. Какие генетические методы подтвердят диагноз?
4. Репродуктивный прогноз для пробанда?
5. Какие виды коррекции можно порекомендовать в данном случае?