*Ситуационные задачи*

**Задача 1**

 Ребенок женского пола рожден от I беременности. Юной первородящей. Беременность на фоне угрозы прерывания. Роды срочные. Вес при рождении – 323о г., длина - 50 см., окружность головы - 33см., оценка по шкале Апгар 7/8.баллов. В раннем неонатальном периоде - клиника угнетения ЦНС.

 Состояние при поступлении в стационар для новорождённых средней тяжести. Клинически у ребёнка были обнаружены множественные стигмы дисэмбриогенеза. Над областью сердца выслушивался систолический шум.

 Эхокардиодопплерографическое обследованиесердца - ВПС: дефект межжелудочковой перегородки.

Консультациягенетика*:* при исследованиикариотипа уточнен диагноз синдром Дауна, Кариотип *47, XX + 21.*

 Вопросы:

 1. Поставьте диагноз (основной, осложнения, сопутствующий).

 2. Перечислите внешние признаки болезни Дауна.

 3. С какой частотой обнаруживается болезнь Дауна?

**Задача 2**

Ребенок рожден от II беременности, II срочных родов. Мать на учете не состояла, не обследована. Во время беременности кольпит, ОРВИ, отёки, табакокурение. Роды в срок на 38 неделе. Вес при рождении 2500 г., длина- 50 см., окр. Гол. -35 см. В родильный зал мать посупила в алкогольном опьянении. Оценка по Апгар- 7/8 баллов. В родильном доме - состояние средней степени тяжести в силу неврологической симптоматики (угнетение ЦНС в первые 48 часов, затем гипервозбудимость). На 5 день жизни ребёнок был переведён в стационар.

 Состояние при поступлении средней степени тяжести, клиника гипервозбудимости ЦНС. При осмотре стигмы дизэмбриогенеза: разные и низко расположенные ушные раковины, балконовидный лоб, микрогнатия, готическое нёбо, седловидный нос.

 На НСГ - патологии нет.

 При осмотре кардиолога – ВПС: открытый артериальный проток. НК 0 ст.

 Вопросы:

 1. О какой патологии у ребёнка можно думать?

 2. Какие основные проявления этой патологии у ребёнка?

 3. Прогноз.

**Задача 3**

 Ребенок рождён от первых преждевременных родов на 36 недели беременности. Беременность протекала с угрозой прерывания, фетоплацентарной недостаточностью, синдромом задержки развития плода. У женщины эутиреоидная струма. Во время беременности путем кордоцентеза у плода был выявлен синдром Шерешевского-Тернера. Вес при рождении 1900 г., длина - 44см., объем головы - 31см. Оценка по Апгар – 7/7баллов.

 Консультация генетика: подтвержден синдром Шерешевского-Тернера, проведено кариотипирование- 45Х0.

 Вопросы:

 1. Какие клинические признаки, подтверждающие данный диагноз Вы знаете?

 2. Принципы лечения.

**Задача 4**

 Ребенок от II беременности, I родов. Беременность на фоне анемии, ОРВИ во II половине. Роды на 39 неделе гестации. Вес при рождении 2550 г., длина тела – 53 см., окружность головы – 25 см., окружность груди – 30 см., , 5/8 баллов по шкале Апгар.

 При осмотре в родильном доме у ребёнка характерный внешний вид - расщелина верхней губы и неба, скошенный, низкий лоб, запавшая переносица, низко расположенные и деформированные ушные раковины, полидактилия.

 Вопросы:

 1. Ваш диагноз?

 2. Какие виды пороков, сопутствуют данному заболеванию?

 3. Прогноз заболевания.

**Задача 5**

 Ребёнок от 2 беременности, роды 1. Во время беременности – многоводие, кольпит, хроническая внутриутробная гипоксия плода,, маркёры внутриутробной инфекции. Угроза прерывания в 16 недель. Табакокурение.

 Роды на 36 неделе беременности, путём операции кесарево сечения (отслойка плаценты), масса тела при рождении 1900 г., длина 42 см., оценка по шкале Апгар 4/5 б.

 С рождения состояние очень тяжёлое, ребёнок находится на ИВЛ. Отмечается выраженная неврологическая симптоматика (угнетение ЦНС). При осмотре ребёнка выявлены множественные стигмы дисэмбриогенеза. Была проведена консультация врача-генетика.

 У ребёнка выявлена гаметопатия - трисомия по 18 паре хромосом.

 Вопросы:

 1. О каком синдроме идет речь?

 2. Что включает в себя данный симптомокомплекс?

 3. Прогноз заболевания.

**Задача 6**

 Ребенок от 1 беременности. Беременность протекала с ОРЗ, отёками, протеинурией, хроническим пиелонефритом. По данным УЗИ во время беременности (23 недели) у плода был выявлен порок развития мозга.

 Роды на 35 неделе, путём операции кесарево сечения, оценка по шкале Апгар 6/6 б, масса тела 2330 г., длина 40 см. У ребёнка был выявлен порок развития ЦНС – гидроцефалия, менингоцеле.

 Вопросы:

 1. Назовите срок формирования данного врожденного порок развития.

 2. Какой биохимический маркёр используется для диагностики пороков развития нервной трубки?

**Задача 7**

 Ребенок от 4 беременности, 3 срочных родов. Во время беременности анемия, ожирение, гипертоническая болезнь, пиелонефрит. У мамы – сахарный диабет. По данным УЗИ плода выявлен врождённый порок сердца. Роды путём операции кесарево сечения. Оценка по Апгар 7/7 б.

 После рождения ребёнок был переведён в отделение реанимации в связи с цианозом. Клинически отмечалась вялость ребёнка, склонность к гипотермии, тахикардия 160 в 1 минуту, тахипноэ 70 в 1 минуту.

 Рентгенологически отмечалось расширение тени сердца в поперечнике («овоидный вид»). По данным ультразвуковой диагностики у ребенка выявился ВПС - транспозиция магистральных сосудов.

 Вопросы:

 1. Поставьте диагноз.

 2. В каком периоде внутриутробного развития плода могли возникнуть выявленные изменения?

 3. Какой специалист должен консультировать ребёнка?