

**Ситуационные задачи к экзамену «Медицинская генетика»
для студентов 6 курса педиатрического факультета
субординатуры «Педиатрия»,
субординатуры «Анестезиология, реаниматология и неонатология»,
субординатуры «Детская хирургия»**

Задача 1

Павел Д., 3 месяца, от II беременности, II срочных родов с массой тела 3500,0 г, длиной тела – 52 см, окружность головы – 36 см. Первая беременность закончилась мертворождением. Возраст матери 23 года, отца – 25 лет. Родители считают себя здоровыми. Мальчик с первых суток жизни плохо переносит кормление грудью, срыгивает, отмечается вздутие живота. На третьи сутки после рождения появилось желтушное окрашивание кожи и склер, которое после 5–6 суток не имело тенденции к убыванию. Со стороны легких и сердца патологии не выявлено. Печень на 3 см выступает из-под края правой реберной дуги, пальпируется селезенка (+2 см). В возрасте двух месяцев диагностировано отставание в нервно-психическом развитии (не улыбается, не поднимает головку в положении на животе). Прибавка массы тела за первый месяц составила 350,0 г. При осмотре окулистом диагностирована катаракта.

Общий анализ крови (на 10 сутки): эр. – $5,2 \times 10^{12}/л$, Hb – 140 г/л, Ht – 0,42, лейкоц. – $10,2 \times 10^9/л$, п – 2%, с – 24%, л – 72%, м – 2%, СОЭ – 3 мм/ч, глюкоза – 2,1 ммоль/л.

Общий анализ мочи: относительная плотность – 1002; белок – следы; лейкоц. – 0–1 в п/зр.

Задания:

1. Ваш предварительный диагноз.
2. Какие необходимо провести дополнительные исследования?
3. Тип наследования заболевания.
4. Прогноз для будущих sibсов.

Задача 2

Ребенок, 10 месяцев. Родился от I беременности. Роды в срок с массой тела при рождении 3300,0 г, длиной тела – 52 см. Беременность протекала без особенностей, закричал сразу, приложен к груди в первые 30 минут жизни, сосал охотно, в массе тела прибывал хорошо. На искусственном вскармливании с одного месяца смесью «Беллакт Оптимум 1». Кожа бледная, голубые глаза. Большой родничок 1x1 см на уровне костей черепа. К настоящему времени головку не держит, не сидит, игрушек не держит, родителей не узнает. Масса тела – 8,5 кг, длина тела – 70 см, окружность головы – 45 см. В родословной аналогичная клиника отмечается у двоюродного брата данного ребенка.

Задания:

1. Ваш предполагаемый диагноз.
2. Какие необходимы специфические дополнительные исследования?
3. Тип наследования данного заболевания.
4. Лечебная тактика.
5. Прогноз.

Задача 3

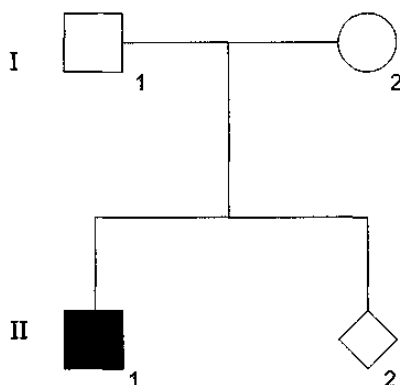


Рисунок 1 – Родословная семьи с аутосомно-доминантным типом наследования

В родословной, показанной на рисунке, у двух здоровых супругов родился больной ребенок с ахондроплазией.

Задание:

1. Родители хотят узнать, какова вероятность того же заболевания для их следующего ребенка (II–2).

Задача 4

Проведите анализ приведенных в таблице данных о близнецах с целью определения роли наследственности и факторов внешней среды в развитии признаков:

| Признак | Конкордантность | | Дискордантность | |
|-----------------|-----------------|------|-----------------|----|
| | МБ | ДБ | МБ | ДБ |
| Цвет глаз | – | – | 0,5 | 72 |
| ИБС | 67,0 | 43,0 | – | – |
| Туберкулез | 52,3 | 20,6 | – | – |
| Эпилепсия | 37,2 | 1,8 | – | – |
| Сахарный диабет | 42,0 | 12,0 | – | – |

Примечание: МБ – монозиготные близнецы; ДБ – дизиготные близнецы.

Задача 5

Болезнь Коновалова-Вильсона (нарушение обмена меди) наследуется как аутосомно-рецессивный признак. У здоровых родителей родился больной ребенок.

Задание:

1. Определите генотипы родителей и ребенка.

Задача 6

Мальчик трех дней, от матери 27 лет, страдающей сахарным диабетом. Родился в срок, от первой беременности, с массой тела 4700,0 г, длиной тела – 53 см. Обращает на себя внимание внешний вид ребенка: отечное, лунообразное лицо, короткая утолщенная шея. С первых часов жизни у него развился синдром дыхательных расстройств. Границы сердца расширены влево до средне-аксиллярной линии. При исследовании в крови обнаружена гипогликемия.

Задания:

1. Какие необходимы дополнительные исследования?
2. Предположительный диагноз.
3. Врачебная тактика.

Задача 7

Павел П., 10 лет, поступил в стационар с жалобами на наличие кровотечения из слизистой полости рта. Из анамнеза установлено, что неоднократно наблюдались длительные кровотечения после удаления зубов, гемартроз правого коленного сустава.

При осмотре: зуб имеет большую кариозную полость, которая травмирует острыми краями слизистую оболочку десны. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Тоны сердца ритмичны, нежный систолический шум на верхушке и в 5 точке. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не пальпируются.

Общий анализ крови: эр. – $2,5 \times 10^{12}/л$; Нв – 77 г/л; ц.п. – 0,9; лейкоц. – $6,0 \times 10^9/л$; тромбоц. – $270,0 \times 10^9/л$, э – 2%, п – 5%, с – 65%, л – 22%, м – 6%; СОЭ – 15 мм/ч.

Задания:

1. Какие дополнительные исследования необходимо провести данному ребенку и их ожидаемые результаты?
2. Оцените предлагаемые параклинические исследования.
3. Поставьте клинический диагноз.
4. Какой прогноз для будущих sibсов и детей пробанда?
5. Тип наследования заболевания.

Задача 8

Матвей К., 18 дней поступил в отделение патологии новорожденных с жалобами на резкую вялость, отказ от груди, рвоту фонтаном, учащенный разжиженный стул.

Из анамнеза установлено, что ребенок родился от V беременности, протекавшей с гестозом первой половины и угрозой выкидыша во второй половине беременности. Двое родов в срок, со стимуляцией. Закричал сразу. Масса тела при рождении 4150,0 г, длина тела – 52 см. К груди приложен к концу первых суток. Сосал активно, но обильно срыгивал. Выписан на 6 сутки с массой тела 3770,0 г. После выписки продолжал срыгивать после кормления. Последние 3 дня появилась вялость сосания, присоединилась рвота. Накануне госпитализации участился стул, стал часто мочиться.

При осмотре состояние тяжелое, масса тела 3300, г. Адинамия, бледность кожи с мраморным рисунком, снижение тургора тканей, заострившиеся черты лица, яркая слизистая оболочка. Мышечная гипотония. Дыхание поверхностное, ЧД – 65/мин, сердечные тоны приглушены, тахикардия. АД – снижено. Живот запавший, видна усиленная перистальтика.

Общий анализ крови: Нв – 180 г/л; эр. – $5,5 \times 10^{12}/л$; ц.п. – 0,9; лейкоц. – $15 \times 10^9/л$; э – 1%, п – 1%, с – 32%, л – 58, м – 8%; СОЭ – 8 мм/ч; рН – 7,3; ВЕ – -7 ммоль/л; К – 5,8 ммоль/л; Na – 120 ммоль/л; Cl – 90 ммоль/л.

Задания:

1. Ваш диагноз и его обоснование.
2. С какими заболеваниями необходим дифференциальный диагноз?

3. Назначьте неотложные лечебные мероприятия.
4. Тип наследования.
5. Прогноз для будущих sibсов.

Задача 9

Никита С. 15 лет. Направлен на консультацию в медико-генетический центр медицинской комиссией военкомата. Объективно: высокого роста, сходящееся косоглазие, гипертелоризм, уплощение спинки носа, клинодактилия мизинцев. Женский тип телосложения (преобладает подкожно-жировой слой на бедрах, груди, нижней части живота), гинекомастия, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка, яички уменьшены. Общий анализ крови и мочи без патологии.

Задания:

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Какие дополнительные исследования следует провести для подтверждения диагноза?
3. Укажите цитогенетическую форму предполагаемого заболевания.
4. Прогноз.

Задача 10

Маша, 15 лет. Родилась от I срочных родов с массой тела 2700,0 г, длиной тела – 47 см. Роды протекали без особенностей. При первом осмотре обращали на себя внимание короткая шея, низкое расположение ушных раковин, лимфатический отек кистей и стоп.

При настоящем осмотре общее состояние девочки удовлетворительное. Контактная, на несложные задания отвечает коротко (да, нет) и адекватно. Фенотип – женский. Обращает на себя внимание: низкий рост (длина тела – 130,0 см), антимонголоидный разрез глазных щелей, низкое расположение ушных раковин, уплощенная грудная клетка, короткая шея с крыловидной складкой кожи, низкий рост волос на шее, клинодактилия, отставание в развитии вторичных половых признаков. Данные лабораторных исследований без отклонений от нормы.

Задания:

1. Поставьте клинический диагноз.
2. Укажите цитогенетическую форму заболевания.
3. Дальнейший прогноз физического и нервно-психического развития у подростка.
4. Лечение.

Задача 11

Мальчик 7 лет. Жалуется на частые простудные заболевания, сопровождающиеся длительным, коклюшеподобным кашлем с вязкой, трудноотделяемой мокротой. Ежегодно болеет пневмонией, в посевах из мокроты выделяется синегнойная палочка.

При осмотре: мальчик пониженного питания, масса тела – 22 кг, длина тела – 115 см. Беспокоит влажный коклюшеподобный кашель. В легких на фоне жесткого дыхания масса влажных разнокалиберных хрипов. Тоны сердца громкие ритмичные. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень и селезенка не увеличены. Стул 1 раз в сутки, оформленный.

В общем анализе крови лейкоцитоз со сдвигом влево, СОЭ – 35 мм/ч.

Общий анализ мочи без патологии.

В копрограмме: нейтральный жир +++.

В сыворотке крови: Na – 120 ммоль/л, Cl – 92 ммоль/л, K – 4,5 ммоль/л.

Задания:

1. Поставьте и обоснуйте предварительный диагноз.
2. Какие дополнительные методы исследования необходимо провести ребенку для подтверждения диагноза?
3. Частота заболевания в РБ, тип наследования.
4. Лечебная тактика с указанием доз препаратов.
5. Прогноз.

Задача 12

Ген альбинизма является рецессивным по отношению к гену, детерминирующему нормальную пигментацию кожи.

Задание:

1. Какова вероятность рождения альбиноса в семье, где родители альбиносы?

Задача 13

Девушка, отец которой страдает гемофилией, выходит замуж за здорового мужчину.

Задания:

1. Каких детей можно ожидать в этом браке?
2. Составьте родословную.

Задача 14

Группа крови – наследственный признак, детерминированный геном, который имеет не два, а три аллеля (множественный аллелизм), обозначаемый как IA, IB и IO. Лица с генотипом IOIO имеют первую группу крови, с генотипами IAIA или IAIO – вторую, с генотипами IBIB или IBIO – третью, а с генотипом IAIB – четвертую (аллели IA и IB доминируют над аллелем IO, тогда как друг друга они не подавляют).

Задание:

1. Какие группы крови возможны у детей, если у их матери – вторая группа, а у отца – первая?

Задача 15

У матери первая группа крови, а у отца – четвертая.

Задание:

1. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

Задача 16

В молодой семье родился ребенок, плач которого напоминает кошачье мяуканье. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили лунообразное лицо, мышечную гипотонию, микроцефалию, антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, низко расположенные деформированные ушные раковины, задержку психического развития.

Задания:

1. Какое заболевание можно предположить?
2. Какие методы следует использовать для постановки диагноза?
3. Какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?
4. Какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления заболевания?

Задача 17

Пробанд болен гемофилией А. Его здоровый брат и здоровая сестра обратились к врачу по вероятности рождения в их семьях больных гемофилией детей. Дифференциальная диагностика форм гемофилии пробанда показала наследуемую рецессивно, сцепленную с полом гемофилию А. Анализ родословной подтвердил сцепленное с полом наследование в данной семье.

Задания:

1. Может ли здоровый брат пробанда передать своему ребенку ген гемофилии?
2. Какой совет должен дать врач-генетик брату пробанда?
3. Какова вероятность того, что здоровая сестра пробанда передаст своему ребенку ген гемофилии?

Задача 18

В возрасте 3 лет, родители стали замечать, что их сын необычным образом встает с пола, разгибаясь, опирается руками о колени. Родители обратили внимание на появившееся затруднение при подъеме ребенка по лестнице.

При осмотре определяются некоторые особенности строения тела: широко поставленные лопатки, усилен поясничный лордоз, увеличены в размере и уплотнены икроножные мышцы. Ходит ребенок, раскачиваясь в тазобедренных суставах. Сила снижена в мышцах тазового пояса, в меньшей степени в проксимальных отделах верхних конечностей.

Из анамнеза выяснено, что брат матери ребенка в детстве плохо ходил и умер в возрасте 15 лет, будучи неспособным к самостоятельному передвижению.

Задания:

1. Поставьте и обоснуйте предполагаемый диагноз.
2. Какие необходимо провести дополнительные лабораторные и инструментальные исследования?
3. Укажите тип наследования заболевания.
4. Какой прогноз потомства у различных членов семьи?
5. Какие методы пренатальной диагностики данного заболевания?

Задача 19

Беременная, 23 года. Родословная не отягощена. С 20 недель беременности отмечен опережающий рост матки. При ультрасонографии установлена двойня, соответствующая сроку беременности. Аномалий развития плодов не выявлено.

Задания:

1. Какой будет АФП в сыворотке крови?
2. Тактика врача.

Задача 20

Беременная, 29 лет. В анамнезе – нормальные роды живым плодом. Настоящая беременность протекает с угрозой прерывания в 12 и 17 недель. Срок беременности 25 недель. Уровень АФП повышен.

Задания:

1. Предполагаемая патология?
2. Тактика врача.

Задача 21

Мальчик, 14 лет. Поступил в больницу с жалобами на желтушное окрашивание склер и небольшую иктеричность кожных покровов. Болен третий день.

В течение последних 3 месяцев отмечает повышенную утомляемость, потливость. Из родословной установлено, что у отца мальчика отмечается желтушность склер, периодически на фоне ОРЗ появляется легкая иктеричность кожных покровов.

Объективно: правильного телосложения, удовлетворительного питания. Температура тела 36,5°C. Кожные покровы светло-желтого цвета. Склеры желтушные. Со стороны органов дыхания и сердца патологии не выявлено. Живот мягкий, не вздут. Печень выступает из-под правого подреберья на 0,5 см, безболезненная. Селезенка не пальпируется. Стул оформленный, коричневый, 1 раз в сутки.

Общий анализ крови: эр. – $4,3 \times 10^{12}/л$, Hb – 130 г/л, ретикул. – 5%, лейкоц. – $6 \times 10^9/л$, э – 1%, п – 2%, с – 62%, л – 28%, м – 7%, СОЭ – 6 мм/ч.

Анализ мочи: соломенно-желтого цвета, желчные пигменты отрицательные.

Биохимический анализ крови: билирубин общ. – 60 мкмоль/л, неконъюгированный – 55 мкмоль/л, конъюгированный – 5 мкмоль/л, АСТ – 10 U/L, АЛТ – 16 U/L.

Задания:

1. Ваш предполагаемый диагноз.
2. Укажите этиологию заболевания.
3. Тип наследования.
4. Лечение данного заболевания.
5. Прогноз для пробанда

Задача 22

Павел, 15 лет, от I срочных родов с массой тела 2900,0 г, длиной тела – 54 см, окружностью головы – 34 см. Возраст матери – 30 лет, отца – 36 лет. При первом осмотре выявлено высокое небо, гиперподвижность суставов, мышечная гипотония, арахнодактилия. В дальнейшем в физическом развитии не отставал. В настоящее время обращает на себя внимание высокий рост, сколиоз, арахнодактилия, деформация грудины, плоскостопие, паховая грыжа.

На ЭхоКГ: аневризма восходящей части аорты, ПМК II ст. с митральной регургитацией II ст.

Задания:

1. Ваш предполагаемый диагноз.
2. Какие исследования необходимо провести для подтверждения клинического диагноза?
3. Укажите тип наследования, риск для потомства.

4. Назначьте лечение.

Задача 23

Диана, 3 месяца, родилась от доношенной беременности с массой тела 2850,0 г, длиной тела – 50 см. Беременность и роды протекали без особенностей. Мать – возрастная первородящая (30 лет), здорова. Отец – 29 лет, здоров. Девочка находится на естественном вскармливании, в массе тела прибывает плохо.

При объективном осмотре обращают на себя внимание множественные особенности развития: брахицефалия, монголоидный разрез глаз, уплощенное лицо, эпикант, глазной гипертелоризм, деформированные ушные раковины, большой язык, поперечная складка на ладони. При осмотре выявлена выраженная мышечная гипотония. Ребенок не держит голову, не гулит. Тоны сердца громкие, ритмичные, над всей областью сердца – систолический шум, лучше выслушиваемый в 3–4 межреберье у левого края грудины, проводится на спину, II тон над а. pulmonalis усилен. Данные лабораторных исследований без отклонений от нормы.

Задания:

1. Ваш предполагаемый диагноз.
2. Укажите план обследования ребенка.
3. Каков прогноз физического и нервно-психического развития ребенка?
4. Рекомендации родителям по дальнейшему деторождению.

Задача 24

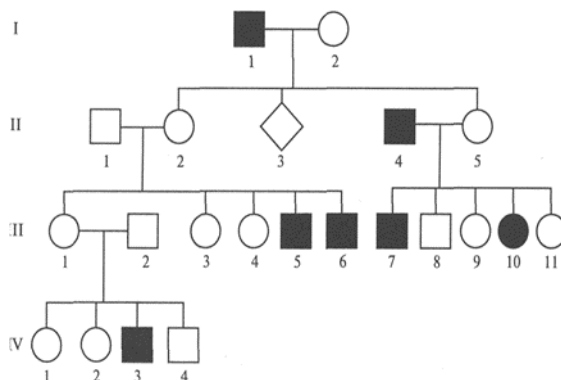


Рисунок 2 – Родословная семьи с гемофилией

Задания:

1. Проанализируйте родословную схему, составленную для семьи, в которой I–1, II–4, III–5, 6, 7, 10, IV–3 – больны гемофилией.
2. Определите критерии, на основании которых можно судить о типе наследования патологического признака в этой семье.
3. Укажите членов семьи, которые являются вероятными носителями мутантного гена.
4. Определите вероятность рождения больных детей в браке мужчины III–7 и здоровой девушки из семьи, в которой никогда не наблюдалось этой болезни.
5. Определите вероятность рождения больных детей в случае близкородственного брака мужчины III–5 и женщины III–9.

Задача 25

Рецессивный ген гемофилии А сцеплен с полом. Отец девушки страдает гемофилией, тогда как ее мать здорова, и ее семья благополучна по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу.

Задание:

1. Что можно сказать об их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии)?

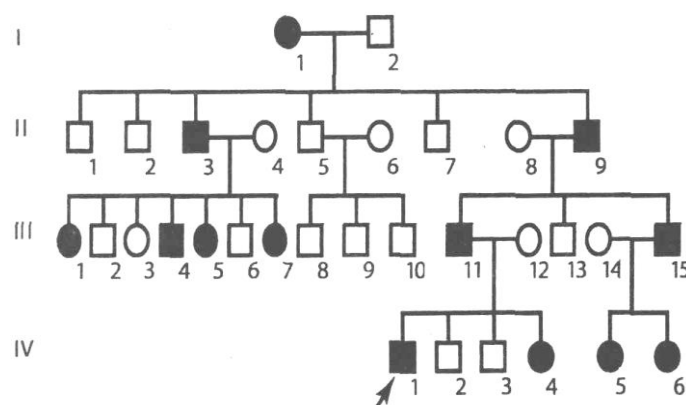
Задача 26

В семье, где отец болен гемофилией, а мать фенотипически здорова и имеет благополучный генотип, родился мальчик.

Задание:

1. Какова вероятность наличия у него гемофилии?

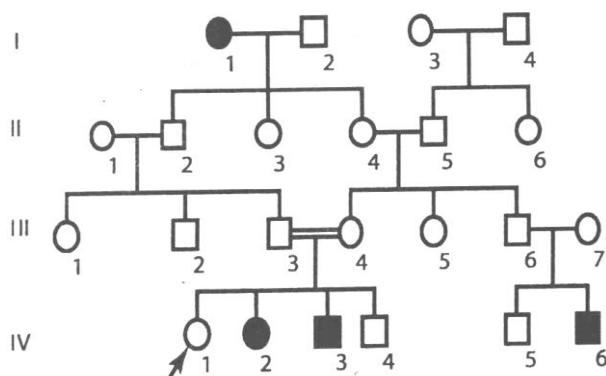
Задача 27



Задания:

1. Определите тип наследования.
2. Укажите заболевания с данным типом наследования. Укажите заболевания с данным типом наследования.

Задача 28



Задания:

1. Определите тип наследования.
2. Укажите заболевания с данным типом наследования

Задача 29

Пробанд – мальчик, больной миопатией Дюшенна. 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 дяди и двоюродный брат 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 имела больного сына. Дед и бабушка здоровы.

Задания:

1. Составьте родословную.
2. Определите тип наследования и генотипы лиц родословной.
3. Вероятность рождения больного ребенка в семье, если пробанд женится на здоровой женщине, отец которой болен миопатией Дюшенна.
4. Какие существуют методы пренатальной диагностики этого заболевания?
5. Какие рекомендации должен дать врач-генетик?

Задача 30

В семье у здоровых родителей, являющихся троюродными сибсами, родился доношенный ребенок, который вскармливался молоком матери. В процессе развития у него появились рвота и жидкий стул, желтуха, увеличение печени и селезенки, катаракта, отмечено отставание в нервно-психическом развитии, признаки белково-энергетической недостаточности.

Задания:

1. Какое заболевание можно предположить?
2. Какие лабораторные исследования следует провести?
3. Как предотвратить дальнейшее развитие заболевания?
4. Какова вероятность рождения в этой семье второго больного ребенка?

Задача 31

У 30-летней женщины в анамнезе рождение мертвого ребенка с МВПП (полидактилия, порок сердца, расщелина неба). Проведено кариотипирование: кариотип 46ХУ.

Задания:

1. Укажите методы пренатальной диагностики при последующих беременностях.
2. Прогноз для будущего ребенка.

Задача 32

Родословная семьи М отягощена мультифакториальной патологией, в том числе и врожденными пороками развития. Срок беременности к моменту обращения 15 недель. Уровень АПФ в сыворотке крови повышен. При ультразвуковом исследовании установлено многоводие

Задания:

1. Какая возможна патология плода?
2. Тактика врача.