

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ

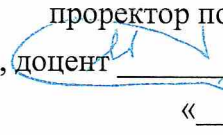
на 2021-2022 учебный год

по дисциплине «Неврология, медицинская генетика»

модуль «Медицинская генетика»

для специальности 31.05.01 Лечебное дело

УТВЕРЖДАЮ

проректор по учебной работе
д.м.н., доцент  И.А. Соловьева
«___» _____ 2021 г.

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая супружеская пара по поводу прогноза потомства. Супруга состоит в браке со своим двоюродным племянником. Далее из семейного анамнеза известно, что брат жены страдает гемофилией (у него две здоровых дочери и здоровый сын) их родители здоровы. Муж здоров, его родители тоже здоровы. У матери мужа есть здоровая сестра и больной гемофилией брат. Бабушка и дедушка по линии матери здоровы. Все родственники по линии отца мужа здоровы. Мать жены приходится родной сестрой бабушки мужа по линии матери. Их мать была здорова, а отец был болен гемофилией.

Вопрос 1: Составьте родословную;

Вопрос 2: Определите тип наследования, обоснуйте;

Вопрос 3: Какова вероятность рождения в этом браке больного ребёнка (девочки, мальчика)?;

Вопрос 4: Какие должны быть генотипы у родителей больной девочки?

Вопрос 5: Как называется генотип больных мальчиков?

Ответы:

- 1) Родословная с X-сцепленным, рецессивным типом наследования;
- 2) Тип наследования X-сцепленный, рецессивный, так как заболевание прослеживается у мужчин, здоровые женщины являются носительницами, передают патологию сыновьям, у больного мужчины все дети здоровы;
- 3) Если женщина является носительницей патологического гена (по родословной однозначно установить это невозможно), то риск для её сыновей составляет 50 %, риск для дочерей по заболеванию – 0%, на носительство – 50%;
- 4) Девочка может быть больной только в случае гомозиготности патологического гена, то есть один патологический ген должна получить от больного отца, а второй – от здоровой матери-носительницы;
- 5) Больные мальчики гемизиготны по патологическому гену.

Задача 2. Пробанд – женщина, страдающая фосфатдиабетом (рахитоподобное заболевание с искривлением ног), обратилась в медико-генетическую консультацию за прогнозом потомства. Из генеалогического анамнеза известно, что фосфатдиабетом страдает её сестра, два брата здоровы. Отец пробанда страдает фосфатдиабетом, а мать здорова. У отца есть сестра, страдающая фосфатдиабетом и два здоровых брата. Больная тётка замужем за здоровым мужчиной и имеет пятерых детей, в том числе, двух дочерей и одного сына здоровых, и дочь и

сына – больных. Фосфатдиабетом страдала бабушка по отцовской линии и сестра бабушки. Четыре брата бабушки здоровы. Их отец был болен, а мать была здорова.

Вопрос 1: Составьте родословную

Вопрос 2: Определите наиболее вероятный тип наследования, обоснуйте

Вопрос 3: Какова вероятность рождения больного ребёнка в семье пробанда, если муж будет здоров?

Вопрос 4: Зависит ли генетический риск от пола ребёнка пробанда?

Вопрос 5: Есть ли разница в клинических проявлениях данной патологии в зависимости от пола больного?

Ответы:

- 1) Родословная с Х-сцепленным, доминантным типом наследования;
- 2) Х-сцепленный, доминантный тип наследования, так как вертикальный характер распределения патологического признака (в каждом поколении есть больные родственники), у больных женщин есть как больные, так и здоровые мальчики и девочки, у больных мужчин все девочки больны, все мальчики здоровы;
- 3) Риск рождения больного ребёнка у пробанда составляет 50%;
- 4) Генетический риск рождения больного ребёнка у пораженных женщин не зависит от пола ребёнка;
- 5) Клинические проявления любых Х-сцепленных, доминантных заболеваний более тяжёлые у мужчин (при некоторых синдромах патология у мужчин даже не описана, вероятно происходит ранняя элиминация), так как мужчины гемизиготны.

Задача 3. Больной А., 57 лет, госпитализирован по поводу ИБС. Из анамнеза заболевания: в течение 25-27 лет беспокоят боли в области сердца; в 37-летнем возрасте госпитализировался по поводу нарушения сердечного ритма, в 40-летнем возрасте пациенту имплантирован ЭКС. Часто болел «простудными» заболеваниями. В возрасте 50 лет выявлена катаракта обоих глаз. Объективно: проявления миотонического синдрома (клиническая, механическая миотонические реакции), гипотрофия преимущественно дистальных отделов конечностей, жевательной и мимической мускулатуры; подчеркнуты височные ямки, «губы тапира». Подобные проявления выявлены у младшей дочери, двоюродного брата пациента. Легкая миотоническая реакция у внука пробанда. У отца пробанда анамнестически прослеживается миотоническая реакция, «похудение» мышц конечностей, лица, снижение зрения.

Вопрос 1: Каков предположительный диагноз?

Вопрос 2: Какие из перечисленных исследований необходимо провести данному пациенту?

Вопрос 3: Каковы особенности поражения сердца при данном заболевании?

Вопрос 4: Какие осложнения общей анестезии возможны у пациента?

Вопрос 5: Показано ли цитогенетическое исследование данному пациенту?

Ответы:

- 1) Дистрофическая миотония 1 типа;
- 2) Игольчатая ЭМГ, Консультация кардиолога, Осмотр родственников;
- 3) Поражение сердца представлено, главным образом, нарушением сердечного ритма; Нарушения сердечной проводимости прогрессируют, но причина прогрессирования не ясна; Чаще встречается желудочковая аритмия; Заболевание может дебютировать с внезапной остановки сердечной деятельности;
- 4) Злокачественная гипертермия;
- 5) Нет, заболевание является моногенным.

Задача 4. На приеме девушка 18 лет с туберозным склерозом. У отца пациентки выявлены кожные проявления в виде множественных пигментных невусов различных размеров, множественных мелких участков демигментации (симптом конфетти), одиночных участков цвета «кофе с молоком» на коже шеи и туловища, ангиомиолипоматоз правой почки. У отца пробанда имеется средняя сестра и младший брат. У сестры отца пробанда — грубые

когнитивные расстройства (пациентка наблюдалась в психиатрической больнице с диагнозом «шизофрения») и висцеральные нарушения (ангиомиолипоматоз почек). Младший брат отца женат, имеет двух детей (сына и дочь). У старшего сына появилась неясная общемозговая симптоматика (необследован). Дед (умер) и бабушка (жива) пробанда по отцовской здоровы. У старшего брата пробанда — ангиомиолипоматоз правой почки, а у его 2-летней дочери, рожденной в законном браке, в текущем году появились приступы, напоминающие атонические абсансы (необследована). По линии матери: двое ее старших женатых братьев и три их дочери (1 - у старшего, 2 - у среднего) клинически здоровы. Родители матери пробанда (умерли) были клинически здоровы.

Вопрос 1: Составить родословную;

Вопрос 2: Определить тип наследования заболевания по данной родословной;

Вопрос 3: Рассчитать риск рождения больных детей у пробанда, при условии, что она выйдет замуж за здорового мужчину;

Вопрос 4: Какие методы обследования и консультации каких специалистов необходимо назначить данному ребенку?

Вопрос 5: Какие рекомендации должен дать врач-генетик?

Ответы:

- 1) Родословная с аутосомно-доминантным типом наследования;
- 2) Аутосомно-доминантный тип наследования;
- 3) При условии, что пробанд выйдет замуж за здорового мужчину, риск рождения больных детей составит 50%;
- 4) Необходима консультация окулиста, дерматолога, генетика, МРТ головного мозга с контрастированием или МРТ +КТ, УЗИ почек, рентгенография легких, Эхо-КГ;
- 5) Учитывая высокий риск рождения больных детей у пробанда – 50%, феномен антиципации в данной родословной необходимо рекомендовать проведение пренатальной ДНК-диагностики.

Задача 5. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина 32 лет за прогнозом потомства. Из акушерского анамнеза: беременностей три, в 1-ом браке 1-ая закончилась родами, ребенку 9 лет, здоров; 2-ая – мед. аборт; 3-ья беременность, 1 год назад, во 2-ом браке, протекала без патологии, закончилась рождением ребёнка с синдромом Дауна, который умер на 2-день жизни (тяжёлый врожденный порок сердца). У мужа, 34 лет, брак первый, детей не было. Генеалогический анамнез – без особенностей.

Вопрос 1: Надо ли проводить специализированное генетическое обследование супругам?

Вопрос 2: Какие результаты можно ожидать?

Вопрос 3: Зависит ли величина генетического риска от результатов обследования?

Вопрос 4: Надо ли обследовать ребёнка от 1 брака?

Вопрос 5: Какова дальнейшая тактика врача-генетика?

Ответы:

- 1) Необходимо провести цитогенетическое обследование супругам;
- 2) У супругов может быть нормальный кариотип, в редких случаях может встретиться сбалансированная хромосомная транслокация;
- 3) При нормальном кариотипе супругов риск можно отнести к незначительно повышенному генетическому (из-за возраста и отягощенного акушерского анамнеза); при наличии сбалансированной хромосомной транслокации генетический риск варьирует от низкого 1-2 % (носитель – муж, транслокация на гетерологичные хромосомы) до 100 % (транслокация гомологичных хромосом);
- 4) При наличии транслокации у обратившейся необходимо цитогенетически обследовать ребёнка от первого брака;
- 5) Необходимо во время следующей беременности направить женщину на пренатальную диагностику с целью исключения хромосомной патологии.

Задача 6. В медико-генетическую консультацию обратилась молодая, здоровая, не состоящая в кровном родстве, супружеская пара за прогнозом потомства в связи с анэнцефалией у первого ребёнка. Диагноз поставлен на УЗИ, произведена плодоразрушающая операция в сроке 20 недель беременности.

Вопрос 1: К какой группе пороков относится данная патология?

Вопрос 2: Можно ли отнести эту патологию к одному из классов наследственной патологии?

Вопрос 3: Какова величина риска повторного рождения в семье ребёнка с данной патологией?

Вопрос 4: Надо ли проводить специализированные генетические обследования в семье?

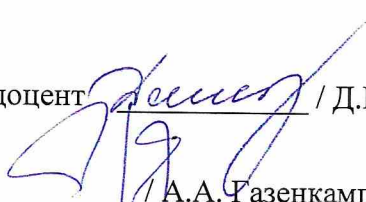
Вопрос 5: Каковы профилактические мероприятия?

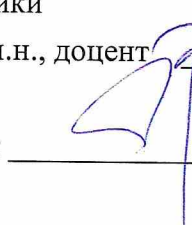
Ответы:

- 1) Данная патология относится к группе дефектов нервной трубки;
- 2) Данная патология относится к мультифакториальным болезням;
- 3) Риск повторного рождения в семье ребёнка с данной патологией относится к категории низкого генетического риска;
- 4) Специализированное генетическое обследование в семье не показано;
- 5) К мерам профилактики развития дефектов нервной трубки у детей следует отнести приём женщинами витаминных комплексов с фолиевой кислотой непосредственно перед беременностью и в I триместре.

Утверждены на заседании кафедры медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО, протокол № 4 от «08» декабря 2021 г.

Заведующая кафедрой медицинской генетики

и клинической нейрофизиологии ИПО, д.м.н., доцент  / Д.В. Дмитренко/

Декан лечебного факультета к.м.н., доцент  / А.А. Газенкампф /