


Ситуационные задачи по медико-генетическим методам исследования

Ассистент кафедры лабораторной диагностики
ИПО БГМУ, к.м.н. Билалов Ф.С.


- Окулистом осмотрена 4-летняя девочка с выраженным иридоденезом. Диагностирован двусторонний подвывих хрусталиков, высокая близорукость. Обращают на себя внимание также высокий рост, астеническое сложение, длинные пальцы. Матери 23 года, рост 163 см, масса тела 68 кг, здорова. Отцу 26 лет, рост 183 см, инвалид I группы по зрению, выраженная деформация грудной клетки, арахнодактилия. Известно, что бабушка со стороны отца умерла в возрасте 41 года от разрыва аорты. Какой диагноз можно поставить? Какие дополнительные обследования следует провести ребенку? Какие профилактические мероприятия необходимы?

- К стоматологу обратился 30-летний мужчина по поводу опухолевидного образования в области верхней челюсти. У его матери наблюдались множественные подобные опухоли. У родной сестры, 38 лет, умственная отсталость, снижение слуха, на оба уха. При осмотре его 2-летнего сына патологии не выявлено, но отмечены и пятна по типу веснушек в подмышечных областях. Какой диагноз можно поставить? Какие профилактические мероприятия необходимы в семье?

- 
- В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара по вопросу о возможности рождения у них близнецов. Какие сведения (анамнестические, генеалогические) надо получить? Как подсчитать риск многоплодной беременности?
 - Какие исследования необходимы при высоком риске?

- Фенилкетонурия наследуется аутосомно-рецессивно. Частота среди новорожденных $1; 10\ 000$ для большинства районов Российской Федерации. Определите частоту гетерозиготных носителей гена фенилкетонурии в России.

- В кардиологическом отделении умер больной 42 лет от обширного трансмурального инфаркта миокарда. До заболевания он жил в Москве, работал инженером в ЛП Родственники больного рассказали, что оба его родных брата умерли от инфаркта миокарда. Один (капитан дальнего плавания, жил в Калининграде) умер от повторного инфаркта в возрасте 44 лет, второй (доцент педагогического вуза, жил в Костроме) умер от первого инфаркта в возрасте 40 лет. Отец, кадровый военный, умер от инфаркта в возрасте 45 лет. Все они имели высокий уровень триглицеридов в крови. Дед больного погиб в годы войны. Бабка по отцовской линии умерла от инсульта в возрасте 60 лет. Каков тип наследования болезни и почему? На каком этапе у врачей была возможность изменить исход заболевания у пробанда и его сибсов и в чем она состояла?

- 
- У 11-месячной девочки заподозрен синдром Вильямса (идиопатическая гиперкальциемия). Какую качественную реакцию необходимо провести с целью подтверждения диагноза?

- В клинику поступил 2-месячный ребенок с приступами рвоты, судорогами, мышечной гипотонией. Состояние ухудшилось с началом прикорма: усилились диспепсические расстройства и участились судороги.
- В моче: повышенное содержание цистина, лизина, аргинина, орнитина. Какое заболевание можно заподозрить?