

Кейсы | Высшее образование | Генетика

Materials for the selected specialty

Тип: Кейсы | Образование: Высшее образование | Специализация: Генетика | Записей: 2

Генетика - кейс 1

Образование: Высшее образование | Специализация: Генетика

1. УСЛОВИЕ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

1.1. Ситуация

Обратилась мать ребенка для уточнения диагноза у сына. Мальчик 1,5 года.

1.2. Жалобы

На отставание в росте и моторном и развитии, тугоподвижность суставов.

1.3. Анамнез заболевания

С рождения затрудненное носовое дыхание. В первые месяцы жизни диагностирована дисплазия тазобедренных суставов, двусторонняя паховая грыжа. В 1,5 года – пупочная грыжа. Моторное развитие с задержкой: самостоятельно сидит с 1 года, ходит с поддержкой. Задержка роста.

На втором году жизни появилась тугоподвижность суставов. В 1,5 года консультирован офтальмологом, установлено помутнение роговицы.

1.4. Анамнез жизни

Мальчик от 2 беременности, родился в срок, при рождении масса 3950г, длина 55см. Оценка по шкале АПГАР 7/86. Родился в удовлетворительном состоянии.

Генеалогический анамнез: брак не кровнородственный, родословная неотягощена. Родители здоровы. Старший брат 10 лет клинически здоров.

1.5. Объективный статус

Рост 73 см (менее 3 центеля), вес 11,5 кг (50 центель), окружность головы 52 см (более 97 центеля). Грубые черты лица (широкая переносица, гипоплазия средней трети лица, пухлые губы, приоткрытый рот, макроглоссия), тугоподвижность и контрактуры локтевых и коленных суставов, увеличение размеров живота, пупочная грыжа, увеличение печени (+3 см из под края реберной дуги), двусторонняя паховая грыжа.

1. Диагноз

1. Вопрос

Наиболее вероятным предполагаемым клиническим диагнозом в данной ситуации является заболевание из группы

1. мукополисахаридозов

2. наследственных миопатий

3. гликогенозов

4. нарушений митохондриального бета-окисления жирных кислот

Правильный ответ: мукополисахаридозов

Комментарии: Сочетание клинических проявлений в виде грубых черт лица, тугоподвижности суставов, задержки роста, макрокрании, помутнения роговицы, грыж позволяет врачу предположить мукополисахаридоз и является основанием для дальнейшего обследования.

Методические рекомендации по ранней диагностике мукополисахаридозов, 2019г. (стр. 10-11)

Комментарии: Основные клинические проявления: грубые черты лица, умственная отсталость, помутнение роговицы, тугоподвижность суставов [1-3].

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

2. План обследования

2. Вопрос

Для уточнения диагноза, первым этапом, наиболее целесообразно провести

1. исследование желчных кислот мочи
2. исследование спектра аминокислот мочи методом хроматографии
- 3. исследование экскреции гликозаминогликонов (дерматансульфата и гепарансульфата) с мочой**
- 4. исследование активности лизосомных ферментов (гидролаз)**
5. исследование экскреции меди с мочой
6. кариотипирование

Правильные ответы: исследование экскреции гликозаминогликонов (дерматансульфата и гепарансульфата) с мочой; исследование активности лизосомных ферментов (гидролаз)

Комментарии: Пациентам с подозрением на мукополисахаридоз первым этапом обследования рекомендовано исследование экскреции дерматансульфата и гепарансульфата с мочой. Эти показатели являются основными лабораторными критериями Мукополисахаридоза 1 типа (МПС 1 типа): определяется повышенный уровень дерматансульфата и гепарансульфата в моче.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

Комментарии: показатели активности ферментов лизосом являются основными лабораторными критериями МПС. У пациентов с МПС I типа определяется снижение активности альфа-L-идуронидазы.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

4. Результаты обследования

4.1. Исследование экскреции гликозаминогликонов (дерматансульфата и гепарансульфата) с мочой

По результатам одномерного электрофореза гликозаминогликонов выявлена повышенная экскреция гепарансульфата и дерматансульфата с мочой, что характерно для МПС I, II и VII типов

4.2. Исследование активности лизосомных ферментов (гидролаз)

По результатам исследования выявлено резкое снижение активности альфа-идуронидазы до 0,03 мкМ/л/ч (норма 1-25 мкМ/л/ч)

3. Алгоритм молекулярно-генетического обследования (диагноза)

3. Вопрос

Для уточнения диагноза на втором этапе показано проведение молекулярно-генетическое исследование гена

1. _PAH_ (OMIM: * 612349)
2. **_IDUA_ (OMIM:* 252800)**
3. _GALK1_ (OMIM: * 604313)
4. _GALE_ (OMIM: * 606953)

Правильный ответ: _IDUA_ (OMIM:*)

Ребенку с клинико- лабораторными данными мукополисахаридоза рекомендовано проведение молекулярно-генетического исследования: выявление мутаций в гене _IDUA_, кодирующем альфа-L-идуронидазу.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

6. Результаты молекулярно-генетического исследования гена

6.1. IDUA (OMIM:* 252800)

Методом прямого автоматического секвенирования проведен полный анализ гена _IDUA_ (OMIM:* 252800; NM_000199.3) в экзоне 2 гена _IDUA_ выявлен вариант нуклеотидной последовательности с.208C>T (Gln70TER) в гомозиготном состоянии. Вариант описан как патогенный в базе данных по мутациям HGMD (CM930424).

4. Диагноз

4. Вопрос

На основании полученных результатов клинико-лабораторных исследований пробанду установлен диагноз

1. **Мукополисахаридоз 1 типа. Синдром Гурлер**
2. Гликогеновая болезнь 1 типа
3. Галактоземия 1 типа
4. Мукополисахаридоз 2 типа. Синдром Хантера

Правильный ответ: Мукополисахаридоз 1 типа. Синдром Гурлер

Комментарии: Диагноз МПС I устанавливается на основании совокупности клинических данных, результатов лабораторного исследования и молекулярно-генетического анализа.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

8. Диагноз

8.1. Мукополисахаридоз 1 типа. Синдром Гурлер

5. Профилактика (медико-генетическое консультирование)

5. Вопрос

Тип наследования мукополисахаридоза 1 типа (OMIM:* 607014)

1. **аутосомно-рецессивный**

2. Х-сцепленный доминантный
3. Х-сцепленный рецессивный
4. аутосомно-доминантный

Правильный ответ: аутосомно-рецессивный

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

6. Вопрос

Риск повторного рождения больного ребёнка с этим заболеванием в обследованной семье

1. составляет 15% независимо от пола
2. отсутствует
3. составляет 50% независимо от пола

4. составляет 25% независимо от пола

Правильный ответ: составляет 25% независимо от пола

В случае аутосомно-рецессивных заболеваний, рекуррентный риск составляет 25%

При аутосомно-рецессивном заболевании родители являются гетерозиготными носителями мутантного гена

Комментарий: Аутосомно-рецессивный тип наследования характеризуется передачей заболевания от здоровых родителей детям с вероятностью 25%

Генетика. Учебник для вузов/Под. ред. академ. РАМН В.И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006, 2007 - 639 с.:ил., стр. 453, стр. 455

7. Вопрос

В данном браке с высоким риском Мукополисахаридоза I типа

1. дальнейшее деторождение противопоказано
2. дальнейшее деторождение рекомендуется с использованием донорских половых клеток
3. пренатальная диагностика не показана

4. рекомендовано проведение пренатальной диагностики при наступлении следующей беременности

Правильный ответ: рекомендовано проведение пренатальной диагностики при наступлении следующей беременности

Комментарии: Пренатальная диагностика рекомендована для любой последующей беременности в семьях,отягощенных хотя бы одним случаем МПСI.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

6. Лечение

8. Вопрос

Трансплантации костного мозга (ТКМ) пациентам с мукополисахаридозом 1 типа

- 1. рекомендована до достижения 2-х летнего возраста**
2. рекомендована после 10 летнего возраста
3. не рекомендована

4. рекомендована

Правильный ответ: рекомендована до достижения 2-х летнего возраста

Комментарии: Рекомендовано проведение трансплантации костного мозга пациентам с МПС 1 с фенотипом Гурлер синдрома до достижения возраста двух лет. ТКМ ведет к уменьшению размеров печени и селезенки, улучшению функций дыхательной и сердечно-сосудистой систем.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

9. Вопрос

Всем детям с мукополисахаридозом 1 типа показано проведение

1. генной терапии
- 2. ферментзаместительной терапии ларонидазой из расчета 100 ЕД/кг в виде в/в инфузии еженедельно**
3. трансплантации печени
4. диетотерапии с исключением казеинсодержащих продуктов

Правильный ответ: ферментзаместительной терапии ларонидазой из расчета 100 ЕД/кг в виде в/в инфузии еженедельно

Комментарии: Рекомендовано проведение ферментной заместительной терапии (ФЗТ). ФЗТ проводится ларонидазой (код АТХ А16АВ05).

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

Комментарии: в 1 мл раствора содержится 100 ЕД (приблизительно 0,58 мг) ларонидазы. Это рекомбинантная форма человеческой альфа-L-идуронидазы, производимая с использованием технологии рекомбинантной ДНК в клеточной культуре китайских хомячков. ФЗТ предназначена для восстановления уровня энзиматической активности, достаточного для гидролиза накопленных гликозаминогликанов и для предотвращения их дальнейшего накопления. После введения ларонидаза быстро выводится из системного кровотока и поглощается клетками, поступая в их лизосомы через маннозо-6-фосфатные рецепторы. Рекомендованный режим дозирования: еженедельное введение в дозе 100 ЕД/кг в виде в/в инфузии.

(2)

10. Вопрос

Фермент заместительная терапия детям с трансплантацией костного мозга (ТКМ)

1. противопоказана из-за возможных аллергических реакций и роста антител к ферменту
2. проводится только до проведения операции
3. не проводится
- 4. проводится до ТКМ и в течении 3-х месяцев после ТКМ (до восстановления нормального уровня собственного фермента)**

Правильный ответ: проводится до ТКМ и в течении 3-х месяцев после ТКМ (до восстановления нормального уровня собственного фермента)

Комментарии: фермент заместительную терапию ларонидазой можно использовать перед трансплантацией костного мозга, непосредственно после нее, а также после трансплантации.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

7. Вариатив

11. Вопрос

Пациентам с мукополисахаридозом 1 типа, реабилитационные мероприятия и физиотерапия

1. показаны с 5-летнего возраста

2. не показаны

3. показаны и разрабатываются индивидуально

4. показаны пациентам, не получающим фермент заместительную терапию

Правильный ответ: показаны и разрабатываются индивидуально

Комментарии: Пациенту с мукополисахаридозом I типа физиотерапевтом и врачом-ЛФК разрабатывается индивидуальный курс реабилитации, включающий массаж, лечебную физкультуру, физиотерапевтические процедуры (магнитотерапию, термотерапию, ударно-волновую терапию, метод биологической обратной связи и другие процедуры).

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

Комментарии: Реабилитационные курсы (массаж, ЛФК, физиопроцедуры, психолого-педагогическая помощь) желательно проводить в условиях дневного стационара проводится с частотой 3-4 раза в год, длительность – определяется тяжестью состояния и ответом на проводимые мероприятия.

(2)

12. Вопрос

Пациентам с мукополисахаридозом 1 типа, в том числе получающим фермент заместительную терапию, симптоматическая терапия

1. не показана

2. показана только в стационарных условиях

3. показана

4. показана до назначения фермент заместительной терапии

Правильный ответ: показана

Комментарии: Заболевание имеет мультисистемную природу и необратимые, прогрессирующие клинические проявления, что обуславливает необходимость наблюдения не только узкими специалистами (оториноларингологами, хирургами-ортопедами, офтальмологами, кардиологами, пульмонологами, невропатологами, стоматологами), но и физиотерапевтами, логопедами, психологами и работниками паллиативных служб.

Клинические рекомендации. Мукополисахаридоз I типа у детей.

(1)

Генетика - кейс 2

Образование: Высшее образование | Специализация: Генетика

1. УСЛОВИЕ СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

2. Ситуация

Родители обратились к врачу-генетику по поводу уточнения диагноза у сына в возрасте 5 лет. На консультацию ребёнка направил участковый педиатр.

2.1. Жалобы

На задержку моторного и речевого развития.

2.2. Анамнез заболевания

Психо-речевое и моторное развитие с задержкой.

Моторное развитие: голову держит с 2,5 мес., сидит с 10 мес. (после курса массажа), ползает с 11 мес., ходит самостоятельно с 2 лет.

Психо-речевое развитие: первые слова в 2 года, с 3,5 лет фразовая речь.

Знает родителей, просьбы выполняет не все.

2.3. Анамнез жизни

Ребенок от первой беременности, протекавшей физиологически. Родители молоды и здоровы: мать – 28 лет, отец – 29 лет, в кровном родстве не состоят.

Роды в срок, самостоятельные. Вес при рождении 3600 г, рост – 51 см. Закричал сразу. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Выписаны домой в срок.

Раннее развитие с задержкой.

2.4. Объективный статус

На приеме пробанд – мальчик, 5 лет. Рост на момент осмотра – 106 см (25-50 центиль), вес – 16 кг (10-25 центиль), окружность головы – 54 см (97 центиль).



Объективный статус

1. Диагноз

1. Вопрос

На фотографии-1 в объективном статусе представлены такие фенотипические признаки как

1. **асимметрия лица, выступающий лоб, широкая спинка носа, вывернутая нижняя губа, крипторхизм**
2. узкое лицо, скошенный лоб, клювовидный нос, узкая нижняя губа, макроорхизм
3. диспропорция лицевой и мозговой части черепа, узкий лоб, аплазия спинки носа, выступающая верхняя губа, гипоспадия
4. плоское лицо, широкий лоб, выступающая переносица, расщелина губы, гипогонадизм

Правильный ответ: асимметрия лица, выступающий лоб, широкая спинка носа, вывернутая нижняя губа, крипторхизм

ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

Козлова С.И., Демикова Н.С. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ СИНДРОМЫ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ: Атлас-справочник. 3-е изд., перераб. и дополн. М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия. 2007. 448с., 236 ил.

2. Вопрос

На фотографии-2 в объективном статусе обнаружено нарушение строения кистей в виде

1. полидактилии и синдактилии
2. **контрактур межфаланговых суставов**
3. клинодактилии мизинцев
4. брахидактилии

Правильный ответ: контрактур межфаланговых суставов

ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

Козлова С.И., Демикова Н.С. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ СИНДРОМЫ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ: Атлас-справочник. 3-е изд., перераб. и дополн. М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия. 2007. 448с., 236 ил.

3. Вопрос

Учитывая данные анамнеза, особенности фенотипа, наиболее вероятным предполагаемым диагнозом является заболевание из группы

1. хромосомных синдромов

- соединительно-тканых дисплазий
- гипоксически-ишемических поражений ЦНС
- наследственных болезней обмена веществ

Правильный ответ: хромосомных синдромов

С клинической точки зрения числовые нарушения аутосом характеризуются следующими основными признаками:

- * внутриутробная или постнатальная задержка роста;
- * комплекс дисморфических нарушений, особенно аномалий лица, дистальных отделов конечностей и половых органов;
- * врожденные пороки развития внутренних органов, чаще всего – множественные;
- * нарушения умственного развития.

Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. (Глава 22. стр. 568). ISBN 978-5-9704-2231-1

2. Алгоритм молекулярно-генетического обследования (диагноза)

4. Вопрос

Для подтверждения диагноза в данном случае необходимо назначить

- определение уровня лактата в крови
- тандемную масс-спектрометрию (анализ спектра ацилкарнитинов и аминокислот в сухом пятне крови)
- общий анализ крови
- анализ кариотипа лимфоцитов периферической крови

Правильный ответ: анализ кариотипа лимфоцитов периферической крови

Комментарий 1: Клинические показания для постнатального исследования конститутивного кариотипа (периферическая кровь, фибробласты)

У пациента:

- * Множественные врожденные пороки развития
- * Множественные микроаномалии развития
- * Низкий вес при рождении
- * Умственная отсталость, отставание в психомоторном развитии
- * Выраженные отклонения в росте (низкий рост, высокий рост) и размерах головы (микроцефалия,

макроцефалия)

* Отставание в физическом и половом развитии

Кузнецова Т.В., Шилова Н.В., Творогова М.Г., Харченко Т.В., Лебедев И.Н., Антоненко В.Г. Практические рекомендации по обеспечению качества и надежности цитогенетических исследований. Медицинская генетика 2019; 18(5): 3-27 (стр. 23).

Комментарий 2: ...основные показания для проведения цитогенетической диагностики.....

* Существование у ребёнка множественных врождённых пороков развития.

* Задержка умственного и физического развития ребенка;

* Подозрение на хромосомную болезнь на основании клинических симптомов.

Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. (Глава 17, стр. 453). ISBN 978-5-9704-2231-1

Комментарий 3: Использование стандартного метафазного анализа дифференциально окрашенных хромосом обеспечивает достаточно эффективную диагностику числовых аномалий хромосом и ряда структурных aberrаций.

Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа. 2012.-936 с. (стр. 458-459)

7. Результаты обследования

7.1. Анализ кариотипа лимфоцитов периферической крови

mos 47,XY,+8[4]/ 46,XY[26]

5. Вопрос

Дополнительным методом для подтверждения диагноза необходимо назначить

- 1. FISH-анализ с центромеро-специфичным ДНК-зондом на центромерную область 8 хромосомы на прямых препаратах лимфоцитов периферической крови**
2. хромосомный микроматричный анализ
3. мультицветное сегментирование 8-хромосомы (mBAND)
4. экзомное секвенирование

Правильный ответ: FISH-анализ с центромеро-специфичным ДНК-зондом на центромерную область 8 хромосомы на прямых препаратах лимфоцитов периферической крови

Комментарии: Клиническим показанием для проведения исследования FISH- методом является:

-- клинические признаки, позволяющие предположить мозаицизм по определенному хромосомному синдрому;

-- подозрение на хромосомную аномалию при стандартном цитогенетическом исследовании.

Результаты данных FISH-исследования на интерфазных ядрах (на прямых, некультивируемых клетках крови)дают информацию о количестве гибридизационных сигналов.

Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней Методическое пособие для врачей. Е.К. Гинтер, Т.В. Золотухина, В.Г. Антоненко, Н.В. Шилова, Т.Г. Цветкова, Л.Ю. Жулева, с. 45, с. 59

9. Результаты обследования

9.1. FISH-анализ с центромеро-специфичным ДНК-зондом на центромерную область 8 хромосомы на прямых препаратах

лимфоцитов периферической крови

nuc ish ((CER8)x3)[60]/((CER8)x2)[140], т.е. при анализе интерфазных ядер (200) выявлен мозаицизм по хромосоме 8:

в 30% ядер обнаружено по три копии центромерного района хромосомы 8 в каждом ядре, что может соответствовать кариотипу 47,XY,+8;

в 70% ядер обнаружено по две копии центромерного района хромосомы 8 в каждом ядре, что может соответствовать кариотипу 46,XY.

3. Диагноз

6. Вопрос

Окончательным клиническим диагнозом в данной клинической ситуации является синдром

1. Лежена
2. Дауна, мозаичная форма
3. Ангельмана

4. Трисомии 8 хромосомы, мозаичная форма

Правильный ответ: Трисомии 8 хромосомы, мозаичная форма

Комментарии: При мозаичной форме наблюдается два клона клеток – с трисомией и с нормальным кариотипом. Это состояние возникает после оплодотворения, на ранних стадиях эмбрионального развития.

Gardner RJM, Sutherland GR. Chromosome Abnormalities and Genetic Counselling. Oxford University Press. 2011; 4: p. 31-33

Бочков, Н.П. Наследственные болезни/ Н.П. Бочков, Е.К. Гинтер, В.П. Пузырев. - М.:ГЭОТАР Медиа, 2012. - с. 556

11. Диагноз

11.1. Трисомия 8 хромосомы, мозаичная форма

4. Профилактика (медико-генетическое консультирование)

7. Вопрос

В случае планирования супружеской парой дальнейшего деторождения, родителям пробанда

1. показано молекулярное кариотипирование (array-CGH)
2. необходимо назначить экзомное секвенирование
3. необходимо назначить исследование кариотипа

4. дополнительное обследование не показано

Правильный ответ: дополнительное обследование не показано

Комментарии: При мозаичной форме наблюдается два клона клеток – с трисомией и с нормальным кариотипом. Это состояние возникает после оплодотворения, на ранних стадиях эмбрионального развития.

У родителей в кариотипе нет никаких изменений, ситуация носит случайный характер.

Gardner RJM, Sutherland GR. Chromosome Abnormalities and Genetic Counselling. Oxford University Press. 2011; 4: p. 31-33

Бочков, Н.П. Наследственные болезни/ Н.П. Бочков, Е.К. Гинтер, В.П. Пузырев. - М.:ГЭОТАР Медиа, 2012. - с. 556

13. Результаты обследования

8. Вопрос

Риск повторного рождения больного ребенка в семье

1. общепопуляционный

2. зависит от возраста матери
3. составляет 25 % независимо от пола
4. составляет 50% независимо от пола

Правильный ответ: общепопуляционный

Комментарии: При мозаичной форме наблюдается два клона клеток – с трисомией и с нормальным кариотипом. Это состояние возникает после оплодотворения, на ранних стадиях эмбрионального развития.

У родителей в кариотипе нет никаких изменений, ситуация носит случайный характер. Риск повторения общепопуляционный.

Gardner RJM, Sutherland GR. Chromosome Abnormalities and Genetic Counselling. Oxford University Press. 2011; 4: p. 31-33

Бочков, Н.П. Наследственные болезни/ Н.П. Бочков, Е.К. Гинтер, В.П. Пузырев. - М.:ГЭОТАР Медиа, 2012. - с. 556

9. Вопрос

В качестве профилактики риска повторного рождения больного ребенка в обследованной семье могут быть рекомендованы

1. инвазивная пренатальная диагностика
2. неинвазивный пренатальный тест

3. пренатальный скрининг беременных

4. вспомогательные репродуктивные технологии (экстракорпоральное оплодотворение с проведением преимплантационного тестирования на хромосомные аномалии)

Правильный ответ: пренатальный скрининг беременных

Комментарий 1: В дополнительных методах профилактики повторного рождения больного ребенка в данной семье нет, так как имеет место мозаичная форма хромосомной патологии, т.е. наблюдается два клона клеток – с трисомией и с нормальным кариотипом. Это состояние возникает после оплодотворения, на ранних стадиях эмбрионального развития.

Gardner RJM, Sutherland GR. Chromosome Abnormalities and Genetic Counselling. Oxford University Press. 2011; 4: p. 31-33

Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. – М.:ГЭОТАР-Медиа. 2012.-936 с. - с. 556

Комментарий 2: Однако, при наступлении беременности каждой женщине необходимо пройти пренатальный скрининг беременных.

Порядок оказания медицинской помощи по профилю «акушерство и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)» (утв. приказом Министерства здравоохранения РФ от 1 ноября 2012 г. № 572н)

5. Лечение

10. Вопрос

В данной клинической ситуации пациенту показана

1. симптоматическая терапия

2. патогенетическая терапия
3. генотерапия
4. этиотропная терапия

Правильный ответ: симптоматическая терапия

Для многих форм наследственных заболеваний симптоматическое лечение – единственно возможное, позволяющее улучшить качество жизни пациентов.

Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. – М.:ГЭОТАР-Медиа. 2012.-936 с. - с. 728

11. Вопрос

С целью назначения лечения пациенту необходимо рекомендовать консультацию врача

1. терапевта
2. генетика
3. невролога
4. иммунолога

Правильный ответ: невролога

Комментарии: Согласно п.3.1.2 профессионального стандарта "Врач-невролог", утверждённому приказом Министерства труда и социально Российской Федерации от 29 января 2019 года N 51н, врач этой специальности имеет трудовую функцию - назначение лечения пациентам при заболеваниях нервной системы.

<http://fgosvo.ru/uploadfiles/profstandart/02.046.pdf>

6. Вариатив

12. Вопрос

Основным механизмом формирования мозаичной формы трисомии является

1. разрывы сахаро-фосфатных связей в молекуле ДНК и аномальная ее репарация
2. постзиготическое нерасхождение гомологичных хромосом
3. слияние диплоидной и гаплоидной гамет
4. нерасхождение гомологичных хромосом в 1-ом делении мейоза

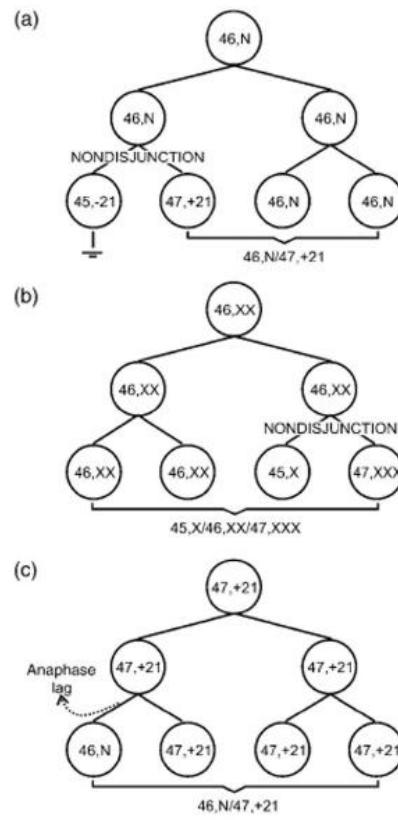
Правильный ответ: постзиготическое нерасхождение гомологичных хромосом

Комментарии:

Все события происходят после оплодотворения изначально с правильной плоидностью гамет. При митотическом делении происходит нерасхождение хромосом. Показано на примере трисомии 21.

{nbsp}

Gardner RJM, Sutherland GR. Chromosome Abnormalities and Genetic Counselling. Oxford University Press. 2011; 4: 41-42.



B12.JPG