

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 1**

Кариологическое обследование больной Б., 25 лет, проводимое по поводу первичной аменореи, выявило наличие 45 хромосом в 100% проанализированных метафазных пластинках.

**ВОПРОСЫ:**

1. Как называется состояние, при котором кариотип больного содержит 45 хромосом?
2. Наличие какого синдрома можно предположить у пациентки?
3. Опишите клинику заболевания.
4. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
5. Какие существуют цитогенетические варианты синдрома?

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,  
медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 2**

Фенотип новорожденного характеризуется множественными дизморфиями: микроцефалия, дефекты кожи и костной ткани на волосистой части головы, низкий, скошенный лоб, узкие глазные щели, микрофтальм, гипотелоризм, запавшая переносица, широкий корень носа, низко расположенные деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и неба, гексадактилия на верхних и нижних конечностях. На кистях своеобразное расположение пальцев с перекрыванием I и V пальцами II и IV. Пальцы конусообразной формы. Имеется врожденный порок сердца – дефект межжелудочковой перегородки. Ребенок от первой беременности, родителям по 25 лет, родословная не отягощена, оба здоровы.

**ВОПРОСЫ:**

1. Наличие какого синдрома можно предположить?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Какой метод лабораторной диагностики подтверждает заболевание?
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,  
медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 3**

В здоровой супружеской паре (родителям по 23 года) первая желанная беременность завершилась рождением ребенка с синдромом Дауна. При цитогенетическом обследовании больного диагностирована простая регулярная трисомия по 21 хромосоме.

**ВОПРОСЫ:**

1. Чем характеризуется данный цитогенетический вариант синдрома?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Опишите клинику заболевания.
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,

медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 4**

В здоровой супружеской паре (родителям по 25 лет) первая желанная беременность завершилась рождением ребенка с синдромом Дауна. При цитогенетическом обследовании больного диагностирована транслокационная форма синдрома (47, XY, +21, t21/21).

**ВОПРОСЫ:**

1. Чем характеризуется данный цитогенетический вариант синдрома?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Опишите клинику заболевания.
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,

медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

## Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики

### ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России

#### Экзаменационная задача 5

В здоровой супружеской паре (женщине 38 лет, мужчине 42 года) пятая желанная беременность завершилась рождением ребенка с множественными стигмами и врожденными пороками развития. В фенотипе новорожденного: узкие и короткие глазные щели, выступающее надпереносье, щелевидное небо, микроретрогения, микростомия, опущенные углы рта, низко расположенные деформированные ушные раковины, отсутствие наружного слухового прохода, короткая шея, широкая грудная клетка с укороченной грудиной, перекрывание пальцев, деформация стоп («стопа-качалка»), дефект межжелудочковой перегородки, гипоплазия мозжечка и мозолистого тела, подковообразная почка, удвоение мочеточников. В семье есть здоровый сын 15 лет и здоровая дочь 10 лет. Родословная супругов не отягощена, особенностей фенотипа у супругов не отмечается.

#### ВОПРОСЫ:

1. Наличие какого синдрома можно предположить? Является ли заболевание наследственным?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Какой метод лабораторной диагностики подтверждает заболевание?
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,

медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 6**

На приеме в медико-генетической консультации супружеская пара с первичным бесплодием. У мужчины диагностирована азооспермия.

**ВОПРОСЫ:**

1. Какое хромосомное заболевание определяет мужской фактор бесплодного брака?
2. Опишите клинику синдрома. Является ли заболевание наследственным? Передается ли по наследству?
3. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
4. Дайте рекомендации по лечению заболевания.

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,

медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 7**

На приеме в медико-генетической консультации супружеская пара с первичным привычным невынашиванием беременности ранних сроков. В анамнезе у женщины 27 лет 3 самопроизвольных прерывания беременности в срок 5-6 недель при отсутствии указаний на медицинские аборт, роды, внематочную беременность.

**ВОПРОСЫ:**

1. Какое генетическое обследование показано данной супружеской паре?
2. Какие типы мутаций могут обусловить нарушение репродуктивной функции?
3. Дайте медико-генетический прогноз при возможных аномалиях кариотипа у супругов и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,  
медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 8**

В здоровой супружеской паре (женщине 39 лет, мужчине 42 года) пятая желанная беременность завершилась рождением ребенка с множественными стигмами и врожденными пороками развития. В фенотипе новорожденного: брахицефалическая форма черепа, уплощение затылка и лица, эпикант, монголоидный разрез глазных щелей, плоская переносица, глазной гипертелоризм, деформация ушных раковин, высокое небо, макроглоссия, мезобрахидактилия на кистях, клинодактилия V пальцев, поперечная складка на ладонях, широкий сандалевидный промежуток на стопах. В семье есть два здоровых сына 15 и 13 лет. Родословная супругов не отягощена, особенностей фенотипа у супругов не отмечается.

**ВОПРОСЫ:**

1. Наличие какого синдрома можно предположить? Является ли заболевание наследственным?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Какой метод лабораторной диагностики подтверждает заболевание?
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,  
медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 9**

В здоровой супружеской паре (родителям по 24 года) первая желанная беременность завершилась рождением ребенка с фенилкетонурией. Родословная супругов не отягощена, особенностей фенотипа не отмечается.

**ВОПРОСЫ:**

1. Какое обследование позволяет заподозрить ФКУ у новорожденного? Опишите методику проведения данного диагностического теста.
2. Является ли ФКУ наследственным заболеванием?
3. Какова причина рождения ребенка с ФКУ в здоровой супружеской паре?
4. Опишите клинику заболевания.
5. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,  
медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 10**

Ребенок трех лет госпитализирован по поводу обострения хронического рецидивирующего обструктивного бронхита. Отмечен приступообразный кашель, одышка, цианоз. Ребенок имеет дефицит массы тела. Кал обильный, серого цвета, содержит много нейтральных жиров. Старший брат больного умер в возрасте 5 лет от пневмонии. Родители здоровы.

**ВОПРОСЫ:**

1. Каков предположительный диагноз?
2. Назовите клинические формы, методы диагностики и способы лечения данного заболевания.
3. Какие генетические явления лежат в основе клинического полиморфизма данного заболевания?
4. Каков генетический прогноз в данной семье?
5. Дайте рекомендации относительно объема пренатальной диагностики при планировании супругами следующей беременности.

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,  
медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 11**

У семимесячного ребенка отмечается вялость, отсутствие интереса к окружающему, иногда беспокойство, срыгивание, судороги. При осмотре выявлены признаки аллергического дерматита, снижение мышечного тонуса, гипопигментация кожи и волос, задержка психо-моторного развития. Родители здоровы, в родословной случаев заболевания не отмечается.

**ВОПРОСЫ:**

1. Каков предположительный диагноз?
2. Назовите методы диагностики и способы лечения данного заболевания.
3. Какие генетические явления лежат в основе клинического полиморфизма данного заболевания?
4. Каков генетический прогноз в данной семье?
5. Дайте рекомендации относительно объема пренатальной диагностики при планировании супругами следующей беременности.

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,

медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 12**

Больной 15 лет имеет характерный внешний вид: рост 192 см, астеническое телосложение, размах рук превышает длину тела и соответствует 205 см. Отмечается долихостеномелия, арахнодактилия, симптом «большого пальца», симптом запястья, килевидная деформация грудной клетки, сколиоз, гиперподвижность суставов, клинодактилия мизинцев, сандалевидная щель, пупочная грыжа. Имеет место миопия средней степени выраженности. Психическое и умственное развитие больного соответствует возрастной норме. Родители здоровы, в родословной случаев заболевания не отмечено.

**ВОПРОСЫ:**

1. Каков предположительный диагноз?
2. Что еще характерно для клиники данного синдрома (помимо указанной симптоматики)?
3. Назовите методы диагностики данного заболевания.
4. Каков генетический прогноз в данной семье?
5. Дайте рекомендации относительно объема пренатальной диагностики при планировании супругами следующей беременности.

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,  
медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 13**

Больной 13 лет с умеренной умственной отсталостью, аутизмом. Рост 160 см, отмечаются крупные кисти и стопы, высокий выступающий лоб, удлинненное лицо с уплощенной срединной частью, прогнатия, толстые губы, нижняя губа вывернута, «оттопыренные» крупные ушные раковины, высокое арковидное небо, гиперэластичность кожных покровов, переразгибаемость суставов, плоскостопие, макроорхидизм. Родители и старшая сестра пациента здоровы, в семье случаев заболевания не отмечено.

**ВОПРОСЫ:**

1. Каков предположительный диагноз?
2. Какой тип мутации является причиной развития данного синдрома? Назовите методы диагностики заболевания.
3. Какие генетические явления лежат в основе клинического полиморфизма данного заболевания?
4. Каков генетический прогноз в данной семье?
5. Дайте рекомендации относительно объема пренатальной диагностики при планировании супругами следующей беременности.
6. Есть ли вероятность рождения детей с данным синдромом у сестры пациента?

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,  
медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 14**

У здоровых родителей, не состоящих в кровном родстве, родился сын с ахондроплазией (непропорциональная карликовость за счет укорочения проксимальных отделов конечностей, тип наследования – аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью). Супруги здоровы, родословная не отягощена.

**ВОПРОСЫ:**

1. Какое заболевание называется аутосомно-доминантным?
2. Какие существуют типы генных мутаций?
3. Какова причина рождения больного ребенка в здоровой супружеской паре? Является ли заболевание наследственным?
4. Каков генетический прогноз в данной семье?
5. Дайте рекомендации относительно объема пренатальной диагностики при планировании супругами следующей беременности.

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,

медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 15**

В здоровой супружеской паре (родителям по 25 лет) при первой беременности у плода были диагностированы множественные врожденные пороки развития: черепно-мозговая грыжа, полидактилия, поликистоз почек. После прерывания беременности диагностирован синдром Меккеля (тип наследования – аутосомно-рецессивный).

**ВОПРОСЫ:**

1. К какой категории в соответствии с классификацией ВПР относится данный синдром?
2. Какова причина рождения больного ребенка в здоровой супружеской паре? Является ли заболевание наследственным?
3. Каков генетический прогноз в данной семье?
4. Дайте рекомендации относительно объема пренатальной диагностики при планировании супругами следующей беременности.

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,

медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016

**Кафедра акушерства и гинекологии, медицинской генетики**

**ГБОУ ВПО ИвГМА Минздрава России**

**Экзаменационная задача 16**

У плода мужского пола при рождении определяется микроцефалия, тригоноцефалия, узкие глазные щели, запавшая переносица, широкое основание носа, низко посаженные деформированные ушные раковины, микрогнатия, микрофтальмия. расщелина губы и неба, полидактилия, дефект межжелудочковой перегородки, гидронефроз, незавершенные поворот кишечника, двусторонний крипторхизм, гипоспадия. При кариотипировании выявлена регулярная трисомия по 13 паре хромосом. Матери 38 лет, здорова, отцу – 39 лет, здоров, кариотипы супругов – без особенностей.

**ВОПРОСЫ:**

1. К какой категории в соответствии с классификацией ВПР относится данный синдром?
2. Какова причина рождения больного ребенка в здоровой супружеской паре? Является ли заболевание наследственным?
3. Каков генетический прогноз в данной семье?
4. Дайте рекомендации относительно объема пренатальной диагностики при планировании супругами следующей беременности.

Утверждаю

Декан педиатрического факультета

И.К. Томилова

Профессор кафедры акушерства и гинекологии,  
медицинской генетики

И.Н. Фетисова

09.01.2016