

**Тема 9. Медико-генетическое консультирование.
Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.
Дифференцированный зачет**

С целью самоподготовки к практическому занятию выполните задания.

Задание № 1

Установите соответствие между утверждением и его соответствием истине.

- А. Истинные утверждения
- Б. Ложные утверждения

1. Врачи имеют возможность прогнозировать вероятность рождения второго здорового ребенка, если первый был с наследственным заболеванием.

2. Рекомендации медико-генетических консультаций являются обязательными и не требуют добровольного согласия супругов.

3. Врачи не рекомендуют браки между носителями наследственных заболеваний.

4. Близкородственные браки не влияют на частоту наследственных заболеваний.

А - _____

Б - _____

Задание № 2

Установите соответствие между одной цифрой и буквой/буквами.

Этапы медико-генетического
консультирования

События

I этап

а) пропаганда медико-генетических знаний

II этап

б) расчет риска

III и IV этапы

в) дородовая диагностика

г) уточнение диагноза

д) совет супругам

I этап - _____

II этап - _____

III этап - _____

Задание № 3

Супруги В-ко обратились в МГК по прогнозу потомства в связи с болезнью Дауна у ребенка, который умер на 3-м месяце жизни от сепсиса. Женщине 24 года, здорова. При осмотре обнаруживается правильное телосложение. Дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XX. Родословная без сигнального отягощения. Мужу 26 лет, здоров, имеет правильное телосложение, дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XY. Родословная без особенностей.

Ответьте письменно на вопросы.

1. Каков прогноз потомства по болезни Дауна у данных родителей?

.....
.....

2. Необходимо ли было определение кариотипов у них?

.....

.....
3. Как изменится прогноз потомства по болезни Дауна у этих супругов через 10-15 лет?
.....
.....
.....

Задание № 4

Больная Т-ко, 27 лет, направлена в МГК по поводу бесплодия в 5-летнем браке. Выяснено, что у женщины никогда не было менструаций. При обследовании обнаружено: рост 142 см, вес 50 кг, короткая шея с крыловидными складками. Искривление ключиц и позвоночника. На лице, туловище и конечностях большое количество пигментированных родинок. Низкий рост волос на шее сзади. Молочные железы недоразвиты, соски их резко втянуты. Половое оволосение скудное. Дальновзоркость обоих глаз. Интеллект не нарушен. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Дерматоглифика с грубыми патологическими знаками. Половой хроматин (тельца Барра) в буккальном соскобе не обнаружен. В родословной случаев низкорослости и бесплодия неизвестно.

Ответьте письменно на вопросы.

1. Какой диагноз можно поставить женщине?
.....

2. Какой можно ожидать у нее кариотип?

3. Какие признаки являются решающими в постановке диагноза?.....
.....
.....
.....