**Самостоятельные задания к практическому занятию №7 на тему:**

**«Наследственные болезни человека. Моногенные болезни»**

|  |
| --- |
| **Ответьте на вопросы и выберите правильные ответы из числа предложенных:**  **Задание 1**   1. **Для моногенных болезней характерны все типы наследования, кроме:**   а) аутосомно-доминантного;  б) аутосомно-рецессивного;  в) х-сцепленного-рецессивного;  г) ограниченного полом;   1. **Признаки, характерные для аутосомно-доминантного наследования:**   а) болезнь одинаково часто встречается у мужчин, и женщин;  б) заболевание регулярно передается из поколения в поколения, т.е. прослеживается в родословной по вертикали;  в) родители пробанда здоровы, но аналогичные заболевания могут встречаться у родных сибсов пробанда.  **3.Укажите признаки, характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования:**  а) болезнь одинаково часто встречается у мужчин и женщин;  б) как правило, здоровы единокровные или единоутробные братья и сестры (полусибсы);  в) высокая частота кровнородственных браков среди родителей пробанда.  **4.Укажите признаки, характерные** **для х- сцепленного рецессивного типа наследования** :  а) заболевание наблюдается почти исключительно у мужчин;  б) сын никогда не наследует признак отца ;  в) поражены мужские родственники пробанда со стороны матери;  г) дети больных и здоровых женщин здоровы, но у их дочерей могут быть больные сыновья.  **Задание 2**  1. Какие из перечисленных признаков характерны для фенилкетонурии:  а) депигментация кожи и волос;  б) отложение гликогена в печени и мышцах;  в) экскреция пировиноградной кислоты с мочой;  г) диспепсия;  д) неврологические нарушения;  е) аутосомно-рецессивный характер наследования.  2. Ребенку молодых и здоровых родителей, страдающему нарушением опорно-двигательного аппарата и снижением интеллекта, поставлен диагноз мукополисахаридоза (синдром Хантера). Родители хотят знать, какова вероятность рождения у них больного ребенка:  а) все дети будут больны;  б) все сыновья будут больны;  в) 50% сыновей будут больны;  г) 25% детей будут больны;  д) 50% детей будут больны.  3. Как наследуется фенилкетонурия;  а) аутосомно- доминантно;  б) аутосомно-рецессивно;  в) сплетение с Х-хромосомой;  г) мультифакториально.  **Задание 1**  **Проанализируйте ситуационно- клинические задачи и дайте ответ по следующему плану:**  1. Предположительный диагноз  2. Диагностика  3. Причина заболевания  4. Тип наследования  5.Частота встречаемости.  6. Лечение  7. Прогноз  8. Профилактика  **Задача №1**  У ребенка в родильном доме выявлена положительная реакция мочи на хлорид железа (3). Родители ребенка шатены, а ребенок родился голубоглазым блондином, ребенку 5 месяцев. У него наблюдаются: срыгивание, дерматиты и судорожные припадки по типу малой эпилепсии.  **Задача №2**  В медико-генетическую консультацию обратилась женщина 22 лет, брат которой умер в возрасте 4 лет. В выписке из истории болезни указано, что у больного сына была двухсторонняя катаракта, увеличение печени, желтушность кожных покровов, судорожный синдром.  **Задача №3**  У больных мальчиков наблюдается костно-суставные изменения, глухота, не сильно выраженное отставание нервно-психического развития. Продолжительность жизни у больных около 30 лет.  **Задача №4**  Больные страдают отставанием в росте, деформацией суставов в виде их утолщения, большой живот, увеличение сердца, наблюдается помутнение роговицы, с возрастом прогрессирует умственная отсталость; склонны к бронхолегочным инфекциям. Продолжительность жизни до 10 лет.  **Задача №5**  При рождении больные дети имеют большую массу тела, они отечны, долго держится физиологическая желтуха. Дети плохо растут, много спят, вялые, отстают в нервно-психическом развитии, страдают запорами. Кожа у них бледная, сухая, холодная на ощупь « мраморная». Границы сердца расширены. При плаче отмечается грубый голос; скудный рост волос на голове. Толстые губы ,постоянно открытый рот и высунутый язык.  **Задача №6**  У новорожденных детей часто отмечаются гипогликемические судороги, обмороки, большой выступающий живот, большая голова короткая шея, «кукольное лицо». В анамнезе крови уровень глюкозы ниже нормы, а липидов и молочной кислоты больше. Умственное развитие почти не изменяется, половое развитие задерживается.  **Задача №7**  У новорожденных детей размеры сердца нормальные, но через 1-2 месяца у ребенка появляется мышечная слабость, теряются приобретенные двигательные навыки. При кормлении наблюдается цианоз. В это время сердце и язык увеличены. Дети склонны к затяжным пневмониям, а затем погибают.  **Задание 1**  **Выбрать правильные ответы из предложенных вариантов:**   1. **Генные мутации обусловлены:**   а) изменением структуры гена;  б) изменением структуры хромосом;  в) увеличением количества хромосом, кратный гаплоидному;  г) увеличением или уменьшением количества хромосом, некратный гаплоидному;  д) уменьшение количества хромосом, кратный гаплоидному.   1. **Фенилкетонурия обусловлена:**   а) изменением структуры молекулы ДНК;  б) изменение структуры хромосом;  в) изменением числа хромосом;  г) недостаточностью фермента фенилаланингидроксилазы;  д) недостаточностью фермента сфингомиелинидазы;   1. **Гипотериоз обусловлен:**   а) лишней 21-й хромосомой;  б) пониженной функцией щитовидной железы;  в) системным поражением соединительной ткани;  **4. Амавротическая идиотия – это**  а) болезнь Ниманна-Пика;  б) болезнь Гоше;  в) синдром Патау;  г) болезнь Тей-Сакса;  **5.Гарголизмы – это**  а) Болезнь Гирке;  б) Алькаптонурия;  в) Синдром Гурлера;  г) Синдром Хантера;  **6. Галактоземия обусловлена:**  а) нарушением аминокислотного обмена;  б) нарушением липидного обмена;  в) нарушением углеводного обмена;  г) системным поражением соединительной ткани; |