**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 диагноз2. Диагностика3. Причина заболевания 4. Тип наследования 5.Частота встречаемости.6. Лечение7. Прогноз8. 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;  |