

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего
образования

«Приволжский исследовательский медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра нервных болезней

УТВЕРЖДАЮ

Зав.кафедрой

Григорьева В.Н.

«30» августа 2021г.

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РАЗРАБОТКИ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ ДЛЯ
СТУДЕНТОВ ПО НЕВРОЛОГИИ**

**ТЕМА: Медицинская генетика. Аномалии развития челюстно-лицевого
аппарата**

Место проведения занятия: кафедра нервных болезней

Контингент обучающихся – студенты 4 курса лечебного факультета

Оснащение занятия:

Таблицы

Схемы

Фотографии

Мультимедийная презентация

Ситуационные задачи

Также проводится клинический осмотр больных по теме занятия.

Продолжительность изучения темы – 9 часов

Продолжительность занятия – 6 часов

Актуальность темы. Знание темы необходимо для усвоения других тем курса неврологии (наследственные заболевания головного и спинного мозга), хирургии и терапии.

Учебная цель занятия:

Изучить классификацию наследственных заболеваний человека

Научиться разбираться в типах наследования.

Научиться описывать клиническую картину наиболее распространенных моногенных заболеваний.

Изучить генетику и клиническую характеристику наиболее распространенных хромосомных синдромов.

Научится называть генетические и средовые факторы риска развития мультифакториальных заболеваний.

Изучить понятие классификацию и признаки врожденных аномалий развития

Научится распознавать наиболее частые врожденные аномалии развития челюстно-лицевого аппарата

Изучить клинко-генеалогический метод и научится составлять родословную семьи

Научится давать характеристику основным методам диагностики наследственной патологии (клинко-генеалогический, биохимический, молекулярно-генетический, близнецовый, популяционно-статистический).

Научится называть основные задачи медико-генетического консультирования и определять показания к нему

Научится называть виды генетического скрининга и пренатальной диагностики.

Развивающая цель. Развитие активного осознанного использования теоретических знаний медицинской генетики для клинической диагностики и профилактики хромосомных, моногенных, мультифакториальных и врожденных болезней .

Воспитательная цель. Воспитание ответственности и компетентности, способности и готовности к логическому и аргументированному анализу, публичной речи, формирование навыков ведения дискуссии, совершенствованию своих знаний и умений.

ОСНОВНЫЕ ВОПРОСЫ, ОБСУЖДАЕМЫЕ НА ЗАНЯТИИ

1. Типы наследования моногенных болезней.
2. Классификация моногенных заболеваний по типу наследования; по этиологии; по органному и системному типу; по виду нарушения обмена веществ.
3. Моногенные болезни соединительной ткани и скелета. Клинические проявления
4. Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения. Классификация хромосомных болезней.
5. Клиническая генетика часто встречающихся хромосомных синдромов: синдром Дауна, Тернера, Клайнфельтера.
6. Определение и классификация мультифакториальных заболеваний.
7. Врожденные аномалии развития. Классификация и этиология врожденных пороков развития челюстно-лицевой области.
8. Генеалогический метод в клинической медицине. Методика составления родословной.
9. Близнецовый метод в медицинской генетике
10. Цитогенетические методы диагностики хромосомных мутаций. Методы простой и дифференциальной окраски хромосом. Флюоресцентное окрашивание.
11. Прямая ДНК диагностика генных мутаций
12. Популяционный скрининг генетической патологии. Скрининг новорожденных. исследование крови для выявления фенилкетонурии.
13. Пренатальная диагностика генетической патологии. Диагностические инвазивные тесты: амниоцентез; биопсия ворсин хориона. Методы визуализации плода: Биохимические маркеры состояния плода.
14. Медико-генетическое консультирование. Задачи. Показания для направления.

ЗАДАНИЕ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ.

1. Изучить тему «Медицинская генетика. Аномалии развития челюстно-лицевого аппарата и» по рекомендуемой литературе, материалам лекции.

Рекомендуемая литература:

<p>Частная неврология : Учебник / М. М. Одинак; Одинак Мирослав Михайлович. - СПб. : Лань, 2002. - 448 с. : ил. тв. - (Мир медицины). - ISBN 5-8114-0413-1. 616.8 - Ч-253</p>
<p>Трошин, В. Д. Нервные болезни (профилактика и лечение) : учебник / В. Д. Трошин; Трошин Владимир Дмитриевич ; Нижегородская государственная медицинская академия. - Н. Новгород : НГМА, 2004. - Текст : электронный.</p>
<p>Баркер, Р. Наглядная неврология : Учебное пособие / Р. Баркер, С. Баразы, М. Д. Нил; Баркер Р. ; Баразы С. ; Нил М. Д. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2005. - 136 с. : мяг. - (Экзамен на отлично). - ISBN 5-9704001-7-3. 616.8 - Б-25</p>
<p>Густов, А. В. Синдромы нарушений высших психических функций в неврологической практике : учебное пособие / А. В. Густов, Е. В. Гузанова, Т. В. Мельникова; Густов, Александр Васильевич ; Мельникова, Т. В. ; Гузанова, Е. В. - Н. Новгород : НГМА, 2005. - 154 с. - ISBN 5703205700.</p>
<p>Диабетическая нейропатия: клинические проявления, вопросы диагностики и патогенетической терапии : учебно- методическое пособие / Г. Н. Варварина, О. В. Занозина, Г. П. Рунов, Л. С.</p>

Снегирева; Занозина, О. В. ; Варварина Г. Н. ; Рунов Г. П. ; Снегирева Л. С. - Н. Новгород : НГМА, 2006. - 60 с. : ил. мяг. - ISBN 5-7032-6308-X.616.37 - Д-44

Трошин, В. Д.

Неотложная неврология : руководство для врачей и студентов медицинских вузов / В. Д. Трошин; Трошин, В. Д. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : Медицинское информационное агентство, 2006. - 592 с. : мяг. - (Учебная литература для врачей и студентов медицинских институтов). - ISBN 5-89481-353-0.
616.8 - Т-766
616.8 - Н-54

Густов, А. В.

История болезни неврологического больного : методические рекомендации / А. В. Густов, В. Н. Григорьева, С. В. Копишинская; Нижегородская государственная медицинская академия ; Густов А. В. ; Григорьева, В. Н. ; Копишинская С. В. - Н. Новгород : НГМА, 2007. - 64 с. : мяг. - ISBN 978-5-9783001-0-9.
616.8 - Г-967

Григорьева, В. Н.

Диагностика ишемического инсульта : учебное пособие / В. Н. Григорьева, Е. В. Гузанова, Е. М. Захарова; Григорьева Вера Наумовна ; Гузанова Елена Владимировна ; Захарова Елена Михайловна. - Н. Новгород : Изд-во НижГМА, 2008. - Текст : электронный.

Антипенко, Е. А.

Дисциркуляторная энцефалопатия: патогенез, клиника, лечение : учебное пособие / Е. А. Антипенко, А. В. Густов; Нижегородская государственная медицинская академия ; Антипенко Елена Альбертовна ; Густов Александр Васильевич. - 3-е изд. - Н. Новгород : НГМА, 2011. - 36 с. : ил. мяг. - ISBN 978-5-9783006-7-3.616.8 - А-721

Можаев, С.В.

Нейрохирургия : учебник / С.В. Можаев, А.А. Скоромец, Т.А. Скоромец; Можаев С.В. ; Скоромец А.А. ; Скоромец Т.А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 480 с. - ISBN ISBN 978-5-9704-0922-0. - Текст : электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970409220.html> (дата обращения: 11.05.2021). - Режим доступа: по подписке.

Густов, А. В.

Актуальные нейроинфекции : учебное пособие / А. В. Густов, А. А. Смирнов; Густов Александр Васильевич ; Смирнов Александр Арсеньевич ; Нижегородская государственная медицинская академия. - 2-е изд., доп. и испр. - Н. Новгород : НГМА, 2011. - Текст : электронный.

Анатомия проводящих путей нервной системы : учебно-методическое пособие / В. Н. Григорьева, А. А. Курникова, Л. Г. Никонова [и др.]; Стельникова, Ирина Геннадьевна ; Самарин, М. Ю. ; Григорьева, В. Н. ; Курникова, А. А. ; Никонова, Л. Г. ; Нижегородская государственная медицинская академия. - Н. Новгород : Изд-во НижГМА, 2011. - Текст : электронный.

Для лучшего усвоения базовых знаний рекомендуются:

БАЗОВЫЕ ВОПРОСЫ С ОТВЕТАМИ ПО ТЕМЕ «МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ. ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ»

ВОПРОС	№ прав. ответов	Правильный (ые) ответ (ы)

Перечислите уровни организации наследственного (генетического) материала	3	1) молекулярный уровень (молекулы ДНК и РНК); 2) хромосомный (хроматиновый) уровень; 3) популяционный уровень.
Перечислите основные свойства гена	3	1) Аллельное состояние 2) Дозированность 3) Специфичность
Что понимают под «аллелями»	1	Аллели – это альтернативные варианты определенного гена, локализованные в одном и том же локусе гомологичных хромосом и определяющие возможность развития разных вариантов одного и того же признака.
Что такое «доминантный ген»	1	Доминантный ген - такой из двух аллельных генов, функциональное состояние которого не зависит от состояния другого аллельного гена. При этом наблюдается полное проявление контролируемого доминантным геном признака и сам признак называется доминантным
Что такое «рецессивный ген»	1	Рецессивный ген - один из двух аллельных генов, функциональное состояние которого зависит от состояния другого аллельного гена.. Контролируемый этим геном признак называется рецессивным.
Что такое «экспрессивность»	1	Экспрессивность - это степень выраженности одного и того же варьирующего признака у разных лиц, имеющих контролирующей этот признак ген (степень выраженности действия гена у отдельной особи).
Что такое «пенетрантность»	1	Пенетрантность - это частота (вероятность) проявления признака у разных лиц, имеющих контролирующей этот признак ген.
Перечислите варианты генных мутаций	5	1. Замещение одной пары азотистых оснований другой (миссенс-мутация и нонсенс-мутация) 2. Выпадение (делеция) 3. Вставка одной или нескольких пар азотистых оснований. 4. Дупликация, удвоение целого гена 5. Экспансия повторов
Перечислите типы моногенного наследования.	5	1) Аутосомно-доминантный тип 2) Аутосомно-рецессивный тип 3) Х-сцепленный доминантный тип 4) Х-сцепленный рецессивный тип 5) Y-сцепленный тип
Назовите классификацию моногенных заболеваний по этиологии	2	1) болезни с установленным первичным молекулярным (биохимическим) дефектом. 2) болезни с неустановленным первичным молекулярным (биохимическим) дефектом.

Назовите классификацию моногенных заболеваний по органному и системному типу	10	<ol style="list-style-type: none"> 1) нервной системы 2) сердечно-сосудистой системы 3) органов дыхания 4) желудочно-кишечного тракта: 5) соединительной ткани и скелета 6) кожи и ее придатков 7) почек и мочевыводящих путей: 8) эндокринных органов: 9) органов зрения, слуха, 10)половой сферы
Назовите классификацию моногенных заболеваний по виду нарушения обмена веществ.	11	<ol style="list-style-type: none"> 1) болезни аминокислот 2) болезни углеводов 3) болезни липидов 4) болезни пуринов и пиримидинов 5) болезни биосинтеза кортикостероидов: 6) болезни порфиринового и билирубинового обмена: 7) болезни металлов: 8) болезни эритрона: 9) болезни лимфоцитов и лейкоцитов: 10) болезни транспорта систем почек 11) болезни с другими "обменными" нарушениями (муковисцидоз и др.)
Какой биохимический дефект лежит в основе фенилкетонурии?	1	<p>В основе -дефицит печеночного фермента фенилаланин гидроксилазы , катализирующей превращение аминокислоты фенилаланина на тирозин. В результате фенилаланин не расщепляется, а накапливается и превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая, обнаруживается в моче.</p>
Перечислите клинические проявления фенилкетонурии.	14	<ol style="list-style-type: none"> 1.Неврологические и психические расстройства 2.Умственная отсталость 3.Повышенная возбудимость в детстве 4.Специфическая походка 5.Специфическая осанка и поза при сидении 6.Необычное положение конечностей и стереотипные движения 7Повышение сухожильных рефлексов 8Судороги 9.Микроцефалия 10. Изменения кожи, сухость, экзема 11..Гипопигментация волос и кожи 12 .Светлые радужки, катаракта 13.Специфический мышинный запах тела 14. Рвота в периоде новорождённости
Назовите первичный биохимический дефект при галактоземии	1	<p>Отсутствие фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы, что ведет к накоплению в организме галактозы и продуктов ее метаболизма</p>

Перечислите клинические проявления галактоземии	7	<ol style="list-style-type: none"> 1. Желтуха новорожденных 2. Рвота, диспепсия 3. Гепатоспленомегалия 4. Обезвоживание 5. Арефлексия 6. Нарушение развития мозга и задержка психомоторного 7. Катаракта.
На какие две большие группы подразделяют наследственные дефекты обмена липидов	2	<ol style="list-style-type: none"> 1. Нарушения обмена липидов крови (гиперлипопротеидемии и гиполипопротеидемии) 2. Сфинголипидозы
Перечислите общие клинические признаки сфинголипидозов	5	<ol style="list-style-type: none"> 1. Прогрессирующие двигательные нарушения (спастический паралич) 2. Когнитивное снижение 3. Поражения паренхиматозных органов (печень, селезенка, почки) 4. Поражение кожи 5. Поражение сетчатой оболочки глаза с потерей зрения (обычно с центральной дегенерацией сетчатки и атрофией зрительного нерва)
Дайте определение заболеванию «муковисцидоз»	1	Наследуемое по аутосомно-рецессивному типу системное заболевание, характеризующееся системным поражением экзокринных желез (бронхиальных, потовых, слезных, слюнных, ушных) с выделением секрета повышенной вязкости и проявляющееся тяжелыми расстройствами функций органов дыхания, желудочно-кишечного тракта и ряда других органов и систем.
Перечислите симптомы муковисцидоза у детей первого года жизни	10	<ol style="list-style-type: none"> 1. Рецидивирующий или постоянный кашель (одышка) 2. Рецидивирующая пневмония 3. Отставание в физическом развитии 4. Неоформленный обильный маслянистый и зловонный стул 5. Хроническая диарея 6. Выпадение прямой кишки 7. Затяжная неонатальная желтуха 8. Солёный вкус кожи 9. Хроническая гипонатриемия и гипохлоремия 10. Гипопротеинемия (отеки)
Перечислите наиболее распространенные моногенные болезни соединительной ткани и скелета.	10	<p>Синдром Марфана Ахондроплазия Псевдоахондроплазия Врожденная косолапость Мукополисахаридозы Муколипидозы Несовершенный остеогенез Спондилодисплазия Множественная эпифизарная дисплазия</p>

		Синдром Элерса — Данлоса
Перечислите основные группы клинических признаков синдрома Марфана	4	<ol style="list-style-type: none"> 1. Изменения скелета (арахнодактилия, долихостеномелия; высокий рост, длинные конечности ; деформация позвоночника и передней стенки грудной клетки ; гипермобильность суставов; плоская стопа; высокое арковидное нёбо; недоразвитие вертлужной впадины) 2. Патология органа зрения(вывих хрусталика; миопия; отслойка сетчатки; большая роговица; увеличенная ось глазного яблока; уплощение роговицы) 3. Поражение сердца и сосудов (аортальная регургитация; аневризма восходящей части аорты; расслоение аорты; митральная регургитация; пролапс митрального клапана) 4. Поражения бронхо-легочной системы (спонтанный пневмоторакс, эмфизема легких, инфаркт легкого)
Дайте определение хромосомным синдромам	1	Врожденные патологические состояния, проявляющиеся аномалиями развития и обусловленных нарушениями числа или структуры хромосом в соматических клетках (аутосомные синдромы) или половых клетках (гоносомные синдромы)
Перечислите основные классы хромосомных мутаций		<ol style="list-style-type: none"> 1. Геномные мутации (полиплоидии; полисомии; моносомии) 2. Хромосомные aberrации (хромосомного типа; хроматидного типа)
Перечислите основные виды внутрихромосомных перестроек	6	<ol style="list-style-type: none"> 2. Делеции 3. Транслокации 4. Инверсии 5. Дупликации 6. Изохромосомы 7. Кольцевые хромосомы
Назовите наиболее распространенные хромосомные болезни	11	<ol style="list-style-type: none"> 1. Синдром Дауна 2. Синдром Патау 3. Синдром Эдварса 4. Трисомия 8 5. Синдром трипло-Х 6. Синдром Клайнфелтера 7. Синдром дисомии по Y-хромосоме 8. Синдром Шершевского-Тернера 9. Синдром «кошачьего крика» 10. Синдром Вольфа-Хиршхорна 11. Синдром 9p+
Перечислите признаки наиболее важные для постановки диагноза синдрома Дауна	10	<ol style="list-style-type: none"> 1. уплощение профиля лица (90%); 2. отсутствие сосательного рефлекса (85%); 3. мышечная гипотония (80%); 4. монголоидный разрез глаз (80%);

		<p>5. избыток кожи на шее (80%); 6. разболтанность суставов (80%); 7. диспластичный таз (70%); 8. диспластичные (деформированные) ушные раковины (60%); 9. клинодактилия мизинца (60%); 10. четырёхпальцевая сгибательная складка (поперечная линия) на ладони (45%).</p>
Назовите основные клинические направления при синдроме Шершевского-Тернера	3	<p>1. гипогонадизм, недоразвитие половых органов и вторичных половых признаков; 2. врождённые пороки развития; 3. низкий рост.</p>
Дайте определение мультифакториальных заболеваний	1	<p>Большая и нозологически разнообразная группа болезней, развитие которых определяется взаимодействием определённых наследственных факторов (мутаций или сочетаний нормальных аллелей разных генов) и факторов среды.</p>
Условное подразделение на основные группы мультифакториальных болезней с наследственной предрасположенностью	3	<p>1. врождённые пороки развития; 2. распространённые психические и нервные болезни; 3. распространённые болезни среднего возраста.</p>
Перечислите характерные признаки полигенного наследования для мультифакториальных болезней с наследственной предрасположенностью	4	<p>1. Чем реже встречается болезнь в популяции, тем выше риск для родственников пробанда и тем больше разница в величине риска между родственниками I и II и II и III степени родства. 2. Чем сильнее выражена болезнь у пробанда, тем выше риск заболевания для его родственников. 3. Риск для родственников пробанда будет выше, если имеется другой больной кровный родственник. 4. В случае разницы в частоте болезни по полу риск для родственников будет выше, если пробанд относится к менее поражаемому полу.</p>
Дайте определение врожденным нарушениям (аномалиям) развития	1	<p>Любая функциональная или структурная аномалия, которая есть у новорождённого или появляется позже, аномалия, вызванная либо унаследованным состоянием, либо средовым событием, предшествующим рождению.</p>
Чем врожденный порок развития отличается от малой врожденной аномалии развития?	1	<p>Врожденный порок развития (большая аномалия развития, в отличие от малой аномалии развития, представляет собой грубый стойкий морфологический (анатомический) дефект развития органа или всего организма, сопровождающийся нарушением функции.</p>
Назовите классификацию врожденных нарушений (аномалий) развития по	4	<p>1. вызванные мутациями; 2. вызванные заболеваниями матери 3. экзогенного происхождения</p>

этиологическому фактору		4. мультифакториальные.
В зависимости от стадии онтогенеза врожденные пороки развития бывают следствием	4	1. Гаметопатий 2. Бластопатий 3. Эмбриопатий 4. Фетопатий
Дайте классификацию врожденных пороков развития по органам и системам	12	1. Пороки ЦНС и органов чувств 2. Пороки лица и шеи 3. Пороки сердечно-сосудистой системы 4. Пороки дыхательной системы 5. Пороки органов пищеварения 6. Пороки костно-мышечной системы 7. Пороки мочевой системы 8. Пороки половых органов 9. Пороки эндокринных желез 10. Пороки кожи и ее придатков 11. Пороки последа 12. Прочие пороки
Дайте классификацию причин множественных пороков развития	5	1. Хромосомные синдромы 2. Генные синдромы 3. Синдромы, обусловленные экзогенными факторами 4. Синдромы неустановленной этиологии 5. Множественные пороки неуточненные
По распространенности пороки подразделяются на	3	1. Изолированные 2. Системные 3. Множественные
Перечислите наиболее распространенные врожденные пороки развития челюстно-лицевой области	2	1. Расщелины верхней губы; 2. Расщелины нёба.
Приведите классификацию типичных врожденных расщелин верхней губы	2	1. Врожденная скрытая расщелина верхней губы (односторонняя или двусторонняя). 2. Врожденная неполная расщелина верхней губы: а) без деформации кожно-хрящевого отдела носа (односторонняя или двусторонняя); б) с деформацией кожно-хрящевого отдела носа (односторонняя или двусторонняя). 3. Врожденная полная расщелина верхней губы (односторонняя или двусторонняя), при которой всегда имеется деформация кожно-хрящевого отдела носа.
Приведите классификацию типичных врожденных расщелин нёба		1 Врожденные расщелины мягкого нёба (скрытые, полные и неполные) 2. Врожденные расщелины мягкого и твердого нёба (скрытые, неполные и полные) 3. Врожденные полные расщелины мягкого и твердого нёба и альвеолярного отростка (одно- и двусторонние); 4. Врожденные расщелины альвеолярного отростка и переднего отдела твердого нёба неполные (одно- или двусторонние) и полные (одно- или

		двусторонние).
Перечислите наиболее часто встречающиеся сочетания расщелин верхней губы и неба		1. Расщелины верхней губы и альвеолярного отростка (расщелины первичного неба) 2. Расщелины неба (расщелины вторичного неба) 3. Расщелины верхней губы, альвеолярного отростка и неба (расщелины первичного и вторичного неба).
Врожденные малые аномалии развития (стигмы дисэмбриогенеза) подразделяются на	3	1. Альтернативные 2. Описательные 3. Измеряемые
Перечислите основные малые аномалии развития в области черепа	10	1. Макроцефалия 2. Микроцефалия 3. Акроцефалия 4. Брахицефалия 5. Долихоцефалия 6. Клиноцефалия 7. Пластицефалия 8. Платицефалия 9. Сфеноцефалия 10. Тригоноцефалия
Перечислите основные малые аномалии развития в области челюсти	6	1. прогения 2. ретрогения 3. макрогения 4. микрогения 5. микрогнатия 6. макрогнатия.
Перечислите основные малые аномалии развития в области позвоночника	5	1. кифоз 2. лордоз 3. сколиоз 4. сакральный синус 5. эпителиальный копчиковый ход
Назовите основные методы медицинской генетики	8	1. генеалогический, 2. близнецовый, 3. биохимические, 4. популяционно-статистический, 5. цитогенетические, 6. молекулярно-генетические, 7. дерматоглифики, 8. методы выявления гетерозиготного носительства.
Дайте определение клинко-генеалогического метода	1	Метод родословных, прослеживающий болезни (или признак) в семье или роду с указанием типа родственных связей между членами родословной.
Назовите этапы клинко-генеалогического метода	2	1. составление родословной, 2. генеалогический анализ.
Перечислите показания для проведения цитогенетических исследований	9	1. Подозрение на хромосомную болезнь по клинической симптоматике (для подтверждения диагноза). 2. Наличие у ребёнка множественных врождённых пороков развития, не относящихся к генному синдрому. 3. Многократные (более двух) спонтанные аборты, мертворождения или рождения детей с врождёнными

		<p>пороками развития.</p> <p>4. Нарушение репродуктивной функции неясного генеза у женщин и мужчин (первичная аменорея, бесплодный брак и др.).</p> <p>5. Существенная задержка умственного и физического развития у ребёнка.</p> <p>6. Пренатальная диагностика (по возрасту, в связи с наличием транслокации у родителей, при рождении предыдущего ребёнка с хромосомной болезнью).</p> <p>7. Подозрение на синдромы, характеризующиеся хромосомной нестабильностью (учёт хромосомных aberrаций и сестринских хроматид).</p> <p>8. Лейкозы (для дифференциальной диагностики, оценки эффективности лечения и прогноза течения).</p> <p>9. Оценка мутагенных воздействий (радиационных, химических).</p>
Каковы возможности биохимических методов исследования ?	1	Позволяют обнаружить целый ряд наследственных заболеваний, причиной которых являются нарушения обмена веществ (энзимопатии).
Перечислите виды ДНК-диагностики в зависимости от цели исследования	4	<ol style="list-style-type: none"> 1. Подтверждающая ДНК-диагностика 2. Пресимптоматическая ДНК-диагностика 3. Пренатальная ДНК-диагностика 4. ДНК-диагностика носительства
Перечислите основные этапы и варианты молекулярно-генетических методов диагностики?	4	<ol style="list-style-type: none"> 1. Получение образцов ДНК (или РНК) 2. Разделение ДНК на фрагменты 3. Электрофорез фрагментов ДНК 4. Визуализация и идентификация фрагментов ДНК
Приведите примеры методов прямой ДНК диагностики мутаций	6	<ol style="list-style-type: none"> 1. Рестрикционный анализ (анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов) 2. Анализ полиморфизма мини- и микросателлитных последовательностей 3. Полимеразная цепная реакция 4. Гибридизация нуклеиновых кислот с аллель-специфическими зондами 5. Анализ полиморфизма конформации одноцепочечной ДНК 6. Методы секвенирования ДНК (дидезокси-метод Сэнгера)
Перечислите основные заболевания, на выявление которых направлен популяционный скрининг генетической патологии новорожденных.	3	<ol style="list-style-type: none"> 1) Фенилкетонурия 2) Галактоземия 3) Гипотирозидизм
Перечислите инвазивные тесты, осуществляемые с целью пренатальной диагностики генетической патологии	3	<ol style="list-style-type: none"> 1. Амниоцентез 2. Биопсия ворсин хориона 3. Кордоцентез
Перечислите методы визуализации плода, применяемые с целью	3	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ультрасонография 2. Рентгенография 3. МРТ

пренатальной диагностики генетической патологии.		
Какие биохимические и иммунохимические маркеры состояния плода определяют при популяционном скрининге беременных женщин, имеющих семейный анамнез по заболеваниям, которые можно выявить методами пренатальной диагностики	4	1. Материнский сывороточный альфа-фетопротеин 2. Хорионический гонадотропин 3. Эстриол 4. 17-оксипрогестерон

ВОПРОСЫ, РЕКОМЕНДУЕМЫЕ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ:

1. Приведите наиболее общую классификацию наследственных болезней человека.
2. Дайте определение хромосомным и геномным мутациям
3. Назовите механизмы возникновения болезни Дауна и опишите характерный для синдрома Дауна фенотип.
4. Перечислите основные фенотипические признаки синдрома Шерешевского — Тернера (полная моносомия по X-хромосоме).
5. Перечислите основные фенотипические признаки синдрома Клайнфельтера (полисомия по X-хромосоме).
6. Перечислите методы диагностики хромосомных болезней.
7. Дайте определение мультифакториальному заболеванию.
8. Приведите примеры заболеваний, которые могут быть отнесены к мультифакториальным.
9. Назовите основные эндогенные и экзогенные причины возникновения врожденных пороков развития.
10. Приведите классификации моногенных заболеваний по типу наследования; по этиологии; по органному и системному типу; по виду нарушения обмена веществ.
11. Перечислите наиболее часто встречающиеся моногенные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования.
12. Перечислите наиболее часто встречающиеся моногенные болезни, имеющие аутосомно-рецессивный тип наследования.
13. Перечислите наиболее часто встречающиеся болезни с X – сцепленным типом наследования.
14. Что представляет собой фенилкетонурия? Опишите патогенез, клинику, лечение, скрининг.
15. Какая патология обозначается термином «Гемофилия»?
16. Что представляет собой пренатальная диагностика генетической патологии.
17. Перечислите основные диагностические инвазивные тесты, используемые в пренатальной диагностике генетической патологии.
18. Перечислите наиболее распространенные врожденные пороки развития челюстно-лицевой области.
19. Опишите причины, анатомические варианты и клинические проявления врожденных расщелин губы и нёба
20. Назовите малые аномалии развития области глаз.
21. Перечислите малые аномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза) области носа, губ и рта

22. В чем проявляются малые аномалии развития зубов, неба и языка?

ДОМАШНЕЕ ЗАДАНИЕ: Перенесите таблицы в рабочую тетрадь и заполните их.

	Тип наследования	Признаки
1		
2		
3		
4		

	Методы пренатальной диагностики	Показания и сроки проведения
1	Диагностические инвазивные тесты 1. Амниоцентез 2. Биопсия ворсин хориона 3. Кордоцентез - анализ крови плода из сосудов пуповины	
2	Методы визуализации плода 1. Ультрасонография	
3	Тройной скрининг скрининг беременных женщин – определение материнского сывороточного α -фетопротеина, эстриола и хорионического гонадотропина	

	Название врожденного порока развития	Анатомические характеристики	Функциональные нарушения
1	Расщелины губы и альвеолярного отростка		
2	Расщелины неба		

ПРИМЕРЫ тестов контроля первого уровня для контроля исходного уровня знаний студентов

Инструкция: к каждому вопросу необходимо выбрать один или несколько правильных вариантов ответов из предложенных.

Сколько аллелей одного гена содержится в зрелой половой клетке диплоидного организма?

- 1) Один
- 2) Два
- 3) Три
- 4) Четыре
- 5) Пять

Каков риск рождения больного ребенка, если один из родителей болен хореей Гентингтона?

- 1) 100 %
- 2) 75%
- 3) 50 %.
- 4) 25%.
- 5) 15%

СИТУАЦИОННЫЕ ТИПОВЫЕ ЗАДАЧИ, ПРЕДЛАГАЕМЫЕ ДЛЯ РЕШЕНИЯ ПО ТЕМЕ: Медицинская генетика. Аномалии развития челюстно-лицевого аппарата

1. Ребёнок, 6 месяцев имеет следующие фенотипические признаки: голубоглазый, белокурый со светлой сухой кожей. До 3 месяцев развивался нормально, затем появились судороги, прогрессирующее отставание в психомоторном развитии, дерматит. От пелёнок и ребёнка исходит «мышинный» запах. Поставьте предварительный диагноз, назначьте дополнительное обследование, лечение.

2. Больной, 16 лет поступил в клинику по поводу отслойки сетчатки. Фенотипически: высокого роста с длинными конечностями, удлинёнными пальцами кистей и стоп, выраженный кифосколиоз, деформация грудной клетки. Положительный «симптом запястья». Схожий фенотип определяется у отца. По Эхо-КС выявлено расширение восходящего отдела аорты, пролапс митрального клапана. Поставьте предварительный диагноз, назначьте дополнительное обследование, лечение.

5. Больной 20 лет, обратился по поводу прогрессирующей тугоухости на оба уха. При осмотре – рост 164 см, выраженные деформации трубчатых костей рук и ног, голубые склеры, деформированные и маленькие зубы (диздентогенез). Заключение ЛОР-врача – проводниковая тугоухость. Из анамнеза известно, что у больного было 8 переломов рук и ног. Отец больного умер в молодом возрасте и также часто ломал руки и ноги. Поставьте предварительный диагноз.

6. Больная 30 лет обратилась по поводу головокружения. Обращает внимание необычная внешность больной: рост – 130 см, непропорционально короткие относительно туловища руки и ноги со складками кожи на них, относительно большая голова с нависающим лбом, широкой переносицей, низким расположением корня носа, грубыми чертами лица. Отец имеет такую же внешность, дед и бабушка- фенотипически нормальные. Дед был намного старше бабушки. Ваше мнение о вероятном диагнозе?

Вариант 1.

1. Тесты на подстановку

- а) Перечислите характеристики аутосомно-доминантного типа наследования (1-5)
- б) Какие мутации относятся к геномным? (1-4)
- в) Показания для проведения кариотипирования (1-6)

2. Ситуационная задача.

У женщины имеется беременность 16 недель. При определении кариотипа плода выявлена хромосомная aberrация в виде потери концевой участка хромосомы. Определите тип aberrации.