

Мальчик 14 лет обратился с жалобами на опущение век и слабость в глазах. При осмотре выявлена офтальмоплегия и пигментная ретинопатия.

1. Какие структуры поражены, вызывая опущение век?

Ответ: Мышцы век

2. Какой метод диагностики, наиболее вероятен для подтверждения диагноза?

Ответ: Генетическое тестирование

3. Какие структуры глаза подвергаются дегенерации при пигментной ретинопатии?

Ответ: Фоторецепторы

Ситуация 2:

У пациента диагностирована блокада сердца. В анамнезе - прогрессирующая слабость в мышцах.

4. Какой аппарат может потребоваться для коррекции блокады сердца?

Ответ: Кардиостимулятор

5. Какой биохимический процесс, нарушен в митохондриях, приводит к мышечной слабости?

Ответ: Окислительное фосфорилирование

Ситуация 3:

Биопсия мышц показала наличие “рваных красных волокон”.

6. Что, накапливается внутри этих волокон?

Ответ: Митохондрии

7. Каким методом, наиболее вероятно, подтвердят наличие делеций в мтДНК?

Ответ: ПЦР

Ситуация 4:

Пациент страдает от диабета и глухоты.

8. Какое эндокринное нарушение может быть связано с KSS?

Ответ: Гипопаратиреоз

9. Что может быть назначено для улучшения слуха?

Ответ: Слуховой аппарат

Ситуация 5:

Пациенту назначено лечение коэнзимом Q10.

10. Какова основная цель назначения коэнзима Q10?

Ответ: Функция митохондрий

11. Какие еще витамины могут быть назначены для поддержания энергетического обмена?

Ответ: B-витамины

Ситуация 6:

В семье, где у одного ребенка KSS, планируется рождение второго.

12.Какой тип наследования характерен для KSS в данной ситуации?

Ответ: Митохондриальный

13.Какая структура содержит генетический материал, отвечающий за KSS?

Ответ: мтДНК

Ситуация 7:

Пациент обратился с прогрессирующей слабостью и проблемами с координацией.

14.Какое состояние, часто связано с KSS, может приводить к проблемам с координацией?

Ответ: Мозжечковая атаксия

15.Какой процесс, является основным источником энергии для клеток, и нарушен при KSS?

Ответ: АТФ

Задачи:

Задача 1:

Ситуация:

Пациент, 25 лет, обращается к врачу с жалобами на непроизвольные подёргивания рук и ног, которые возникают в спокойном состоянии. Он также отмечает, что у него периодически возникают судороги, особенно при стрессе. В анамнезе у него есть случаи эпилепсии в семье.

Вопрос:

Каковы возможные диагнозы, и какие дополнительные исследования следует провести для подтверждения синдрома MERRF?

Решение:

На основании клинических проявлений (миоклония и эпилепсия) можно предположить синдром MERRF. Для подтверждения диагноза следует провести следующие исследования:

1. Биопсия мышц — для выявления рваных красных волокон.
2. Генетическое тестирование — для поиска мутаций в митохондриальной ДНК, особенно в гене МТ-ТК.
3. Электромиография (ЭМГ) — для оценки электрической активности мышц и выявления возможных нарушений.

Задача 2:

Ситуация:

У 30-летней женщины, у которой диагностирован синдром MERRF, есть двое детей. Она обеспокоена тем, что может передать заболевание своим детям.

Вопрос:

Какой тип наследования характерен для синдрома MERRF, и какие рекомендации можно дать пациентке относительно генетического тестирования для её детей?

Решение:

Синдром MERRF наследуется по митохондриальному типу, что означает, что заболевание передаётся от матери к детям независимо от пола. Рекомендуется:

1. Провести генетическое тестирование для определения наличия мутации у детей.
2. Обсудить с пациенткой возможность консультации с генетиком для оценки риска передачи заболевания и получения информации о возможных вариантах тестирования.

Задача 3:

Ситуация:

Пациентка, 40 лет, поступила в неврологическое отделение с жалобами на прогрессирующую мышечную слабость и частые эпилептические приступы. При биопсии мышц были обнаружены рваные красные волокна.

Вопрос:

Какой диагноз можно предположить на основании этих данных, и какие дальнейшие шаги в диагностике и лечении следует предпринять?

Решение:

На основании данных можно предположить диагноз синдрома MERRF. Дальнейшие шаги включают:

1. Генетическое тестирование для подтверждения мутации в митохондриальной ДНК.
2. Консультация невролога для назначения противосудорожной терапии.
3. Физиотерапия для улучшения мышечной силы и координации.

Задача 4:

Ситуация:

Пациент с синдромом MERRF испытывает частые миоклонические судороги, которые не поддаются контролю с помощью стандартных противосудорожных препаратов.

Вопрос:

Какие альтернативные методы лечения могут быть рассмотрены для управления симптомами, и какие факторы следует учитывать при выборе терапии?

Решение:

Альтернативные методы лечения могут включать:

1. Изменение противосудорожной терапии — использование других препаратов, таких как ламотриджин или топирамат.
2. Кетогенная диета — может помочь в контроле эпилепсии.
3. Физиотерапия и реабилитация — для улучшения качества жизни и физической активности.

Факторы, которые следует учитывать:

- Индивидуальная реакция на препараты.
- Возможные побочные эффекты.
- Общая физическая форма пациента.

Задача 5:

Ситуация:

Пациент с синдромом MERRF испытывает значительные трудности в повседневной жизни из-за мышечной слабости и нарушений координации. Он чувствует себя изолированным и депрессивным.

Вопрос:

Какие меры поддержки и реабилитации могут быть предложены этому пациенту для улучшения его качества жизни и психоэмоционального состояния?

Решение:

Меры поддержки и реабилитации могут включать:

1. Психологическая поддержка — консультации с психологом или психотерапевтом для работы с депрессией и чувством изоляции\.
2. Группы поддержки — участие в группах для людей с митохондриальными заболеваниями для обмена опытом и получения эмоциональной поддержки.
3. Физиотерапия — программы реабилитации для улучшения физической активности и координации.
4. Образовательные программы — обучение пациента и его семьи о заболевании и методах управления симптомами.

