

Задача 1. Болезнь Гоше

Ситуация: У 10-летнего пациента наблюдаются гепатоспленомегалия, анемия и боли в костях. Генетический анализ выявил гомозиготную мутацию в гене GBA, приводящую к дефициту фермента глюкоцереброзидазы, что подтверждает диагноз болезни Гоше I типа.

1. К какому классу редких генетических заболеваний относится болезнь Гоше с точки зрения молекулярных и генетических механизмов?
2. Объясните молекулярный механизм, связанный с мутацией в гене GBA, и как он приводит к накоплению глюкоцереброзида в клетках.
3. Оцените эпидемиологическую значимость болезни Гоше: какова примерная частота заболевания в общей популяции и в группах риска (например, среди ашкеназских евреев)?
4. Какова клиническая значимость ранней диагностики болезни Гоше, и какие терапевтические подходы (например, ферментозаместительная терапия) могут быть применены?

Задача 2: Синдром Ретта

Ситуация: У 3-летней девочки наблюдаются регресс речи, стереотипные движения рук, судороги и задержка развития. Генетический анализ выявил мутацию в гене MECP2, что подтверждает диагноз синдрома Ретта.

1. К какому классу редких генетических заболеваний относится синдром Ретта с точки зрения молекулярных и генетических механизмов? (Подсказка: учтите связь с X-хромосомой.)
2. Объясните молекулярный механизм, связанный с мутацией в гене MECP2, и как он влияет на регуляцию генов и клинические проявления.
3. Оцените эпидемиологическую значимость синдрома Ретта: какова примерная частота заболевания и его распределение по полу?
4. Какова клиническая значимость ранней диагностики синдрома Ретта, и какие подходы к лечению или поддержке могут быть использованы?

Задача 3: Муковисцидоз

Ситуация: У 8-летнего ребенка выявлены рецидивирующие инфекции легких, хронический кашель и низкая масса тела. Генетический анализ показал наличие гомозиготной делеции трех нуклеотидов (ΔF508) в гене CFTR, что подтверждает диагноз муковисцидоза.

1. К какому классу редких генетических заболеваний относится муковисцидоз с точки зрения молекулярных и генетических механизмов?
2. Объясните молекулярный механизм, связанный с мутацией ΔF508 в гене CFTR, и как он приводит к нарушению функции хлоридных каналов.
3. Оцените эпидемиологическую значимость муковисцидоза: какова примерная частота заболевания в популяции и в каких группах она выше?

4. Какова клиническая значимость ранней диагностики муковисцидоза, и какие терапевтические подходы (например, модуляторы CFTR) могут улучшить прогноз?

Задача 4: Нейрофиброматоз 1 типа

Ситуация: У 15-летнего подростка обнаружены множественные пятна "кофе с молоком", нейрофибромы на коже и легкая задержка обучения. Генетический анализ выявил мутацию в гене NF1, что подтверждает диагноз нейрофиброматоза 1 типа.

1. К какому классу редких генетических заболеваний относится нейрофиброматоз 1 типа с точки зрения молекулярных и генетических механизмов?
2. Объясните молекулярный механизм, связанный с мутацией в гене NF1, и как он приводит к нарушению контроля клеточного роста.
3. Оцените эпидемиологическую значимость нейрофиброматоза 1 типа: какова примерная частота заболевания в популяции?
4. Какова клиническая значимость ранней диагностики нейрофиброматоза 1 типа, и какие подходы к мониторингу и лечению могут быть применены?