

### **Задача 1: Спинальная мышечная атрофия**

Ситуация: Пара, оба из которых являются носителями делеции экзона 7 в гене SMN1, обращается за консультацией на 10-й неделе беременности. Они хотят узнать, есть ли у плода спинальная мышечная атрофия (СМА). После рождения ребенка проводится неонатальный скрининг для подтверждения диагноза.

1. Какой метод пренатальной диагностики наиболее подходит для выявления СМА у плода, и в чем его принцип?
2. Какой метод постнатальной диагностики используется в неонатальном скрининге для СМА, и как он работает?
3. Как интерпретировать результаты, если пренатальный тест выявил гомозиготную делецию экзона 7 в гене SMN1, а постнатальный анализ подтвердил отсутствие копий гена SMN1?
4. Какова роль скрининга в предотвращении тяжелых осложнений СМА?

### **Задача 2: Фенилкетонурия**

Ситуация: У женщины на 11-й неделе беременности в семейном анамнезе есть родственник с фенилкетонурией (ФКУ), вызванной мутациями в гене PAH. Пара хочет оценить риск ФКУ у плода. После рождения ребенка проводится неонатальный скрининг для раннего выявления заболевания.

1. Какой метод пренатальной диагностики наиболее подходит для выявления ФКУ у плода, и в чем его принцип?
2. Какой метод постнатальной диагностики используется в неонатальном скрининге для ФКУ, и как он работает?
3. Как интерпретировать результаты, если пренатальный тест выявил компаунд-гетерозиготные мутации в гене PAH, а постнатальный скрининг показал повышенный уровень фенилаланина?
4. Какова роль скрининга в предотвращении тяжелых осложнений ФКУ?

### **Задача 3: Синдром Дауна**

Ситуация: 35-летняя беременная женщина проходит скрининг первого триместра, который показывает повышенный риск синдрома Дауна у плода. Для подтверждения диагноза назначается инвазивное тестирование. После рождения ребенка проводится постнатальная диагностика для уточнения генетических нарушений.

1. Какой метод пренатальной диагностики наиболее подходит для подтверждения синдрома Дауна, и в чем его принцип?
2. Какой метод постнатальной диагностики используется для подтверждения синдрома Дауна у новорожденного, и как он работает?
3. Как интерпретировать результаты, если пренатальный тест выявил трисомию 21, а постнатальный анализ подтвердил наличие дополнительной хромосомы 21?
4. Какова роль скрининга в предотвращении тяжелых осложнений синдрома Дауна?