

Задача 1: Муковисцидоз

Ситуация: У 15-летнего подростка диагностирован муковисцидоз, вызванный гомозиготной мутацией $\Delta F508$ в гене CFTR. У него наблюдаются хронические инфекции легких и недостаточность поджелудочной железы. Его старший брат, носитель мутации, планирует создать семью. Врач обсуждает персонализированное лечение и профилактику.

1. Какие профилактические меры можно рекомендовать брату пациента для предотвращения рождения ребенка с муковисцидозом?
2. Какой подход персонализированной медицины можно применить для лечения подростка с муковисцидозом, учитывая его генотип?
3. Как генетическое консультирование может помочь в управлении рисками для семьи?
4. Какова роль мониторинга в персонализированном лечении муковисцидоза для предотвращения осложнений?

Задача 2: Нейрофиброматоз 1 типа

Ситуация: У 25-летней женщины диагностирован нейрофиброматоз 1 типа, вызванный гетерозиготной мутацией в гене NF1. У нее есть кожные нейрофибромы и пятна "кофе с молоком". Она планирует беременность и обеспокоена риском передачи заболевания ребенку. Врач предлагает персонализированный подход к мониторингу и профилактике.

1. Какие профилактические меры можно рекомендовать женщине для предотвращения передачи нейрофиброматоза 1 типа ребенку?
2. Какой подход персонализированной медицины можно применить для управления состоянием женщины, учитывая ее генотип?
3. Как генетическое консультирование может помочь в управлении рисками для семьи?
4. Какова роль мониторинга в персонализированном лечении нейрофиброматоза 1 типа для предотвращения осложнений?

Задача 3: Спинальная мышечная атрофия

Ситуация: У 2-летнего ребенка диагностирована спинальная мышечная атрофия (СМА) I типа, вызванная гомозиготной делецией экзона 7 в гене SMN1. Родители ребенка, оба носители мутации, планируют еще одну беременность. Врач обсуждает персонализированное лечение и профилактические меры.

1. Какие профилактические меры можно рекомендовать родителям для предотвращения рождения ребенка с СМА?
2. Какой подход персонализированной медицины можно применить для лечения ребенка с СМА, учитывая его генотип?
3. Как генетическое консультирование может помочь в управлении рисками для семьи?
4. Какова роль мониторинга в персонализированном лечении СМА для предотвращения осложнений?

