

Задачи Наследственные нарушения обмена веществ

1. Вам поступил звонок из лаборатории неонатального скрининга новорождённых, по поводу девочки А., 12 дней, в связи с обнаружением повышенного содержания фенилаланина в пятне крови. Вы связались с родителями девочки и пригласили их на повторный анализ крови, и консультацию. Родители приехали через 1 неделю после Вашего звонка, ребёнку – 19 дней, жалобы – обильное срыгивание, иногда равноценное рвоте, неприятный специфический запах от памперсов. При осмотре – бледность кожных покровов, светлые радужки и волосы, гипертонус мышц, специфический (мышинный) запах.

Из анамнеза также известно, у родителей брак первый, неродственный, есть старший здоровый сын 5 лет, девочка от II беременности, протекавшей без патологии, II срочных родов.

Вопросы:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его.
2. Какие методы обследования используются для подтверждения диагноза? Какой наиболее целесообразен?
3. Порекомендуйте методы реабилитации.

2. В медико-генетическую консультацию обратился мужчина, 41 год, после обследования у нефролога и невропатолога с целью верификации диагноза, уточнения возможности лечения и прогноза для детей. Примерно с 32-х лет у него внезапно появились слабость в левых конечностях и диплопия (двоение в глазах), при этом у него был диагностирован микроинсульт. Кроме того, у него также отмечали умеренную протеинурию. На протяжении нескольких последующих лет пациент замечал, что он не потеет и что в жаркую погоду страдает от перегревания. Это заставило его снижать физическую активность в жаркие дни. В осенне-зимний период беспокоят покалывающие боли в кистях и стопах, особенно на морозе. Время от времени возникает сильное сердцебиение, однако боли в груди он никогда не замечал. Каждые 6-8 недель у него возникают приступы рвоты и диареи, которые проходят на следующий день. Кроме того, в последнее время беспокоит боль и онемение в пальцах ног и рук.

Консультируемый женат, у него двое детей: дочь, 15 лет, и сын, 13 лет. У консультируемого есть родная сестра (38 лет) и брат (28 лет, от второго брака матери), у сестры – два сына в возрасте 12 и 10 лет, брат не женат - со слов консультируемого все здоровы, но сестра иногда жалуется на покалывания, «мурашки» в кистях в холодную погоду. Матери консультируемого мужчины 65 лет, жалуется на головные боли, иногда беспокоит аритмия, небольшие проблемы со слухом, но слуховым аппаратом не пользуется. Его отец умер от инфаркта миокарда в возрасте 58 лет, брат отца и его дети (дочь и сын) здоровы. У матери консультируемого мужчины был родной брат (умер от инсульта в возрасте 51 года) и две сестры без особых проблем со здоровьем, у брата – сын, у сестёр – по две дочери, со слов консультируемого здоровы. Также известно, что ваша бабушка со стороны матери жаловалась на боли в суставах, лечили артрит, но умерла от почечной недостаточности в возрасте 57 лет. Дедушка по материнской линии и родители отца консультируемого умерли примерно в 85-87 лет.

Вопросы:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его.
2. Какие методы обследования используются для подтверждения диагноза? Какой наиболее целесообразен?
3. Порекомендуйте методы реабилитации.

3. Девочка 8 лет направлена педиатром на консультацию генетика по поводу гепатоспленомегалии неуточненного генеза. При опросе матери выяснилось, что около 3 мес назад родители стали отмечать у девочки увеличение живота, повышенную утомляемость.

Девочка родилась у здоровых родителей, состоящих в неродственном браке. В семье есть младший ребенок – здоровый мальчик 5 лет. Период раннего развития не отмечен какими-либо особенностями.

При осмотре ребенка выявлена гепатоспленомегалия. Кожные покровы и слизистые оболочки обычной окраски, в области живота и бедер отмечается расширенная сосудистая сеть. Результаты биохимического анализа крови показали повышение активности aminотрансфераз: ALT - 80 Ед/л, AST - 50 Ед/л; повышение холестерина до 8,4 ммоль/л (норма 0.98 - 5.04); дислипидемию: повышение показателей ЛПНП до 6,31 ммоль/л (норма 0-2,6) и снижение показателей ЛПВП до 0,41 ммоль/л (норма 1,04-1,55); повышение триглицеридов 4,81 ммоль/л (норма 0,21-1,97); остальные биохимические показатели (общий билирубин, фракции билирубина, глюкоза) в пределах нормы. Девочка консультирована инфекционистом: исключены инфекционные заболевания, в том числе вирусные гепатиты А, В и С. Дальнейшее обследование включало ультразвуковое исследование органов брюшной полости, обнаружившее гепатоспленомегалию, ЭХО – признаки диффузных изменений паренхимы печени. По данным офтальмологического осмотра патологических изменений не выявлено.

В дальнейшем ребенок был госпитализирован в отделение гастроэнтерологии детской клинической больницы. Обследование включало проведение биопсии печени, которая показала гистологическое наличие «пенистых» клеток.

Вопросы:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его.
2. Какие методы обследования используются для подтверждения диагноза? Какой наиболее целесообразен?
3. Посоветуйте методы реабилитации.

4. В медико-генетическую консультацию обратилась мать с мальчиком (16 лет), по направлению педиатра и кардиолога с целью уточнения диагноза, прогноза здоровья, выбора тактики лечения и наблюдения.

Анамнез заболевания: мальчик от 1-го брака, 1-ой беременности, рос с задержкой в психомоторном развитии. В раннем детстве наблюдался участковым педиатром: изменений со стороны сердечно-сосудистой системы у пациента не выявлено, признаков недостаточности кровообращения не было.

У пациента в возрасте 6 лет был выявлен подвывих хрусталика, в 7 лет, по данным эхокардиографии сердца, - пролапс митрального клапана, эксцентричное расположение аортального клапана, трабекула в левом желудочке. С 8 лет периодически стали беспокоить ноющие боли в сердце при физической нагрузке, сердцебиение, что послужило поводом для обследования пациента в условиях стационара.

Фенотип: рост 166 см, вес 36 кг, астенического телосложения, арахнодактилия кистей и стоп, асимметричная килевидная деформация грудной клетки, кифотическая осанка, правосторонний грудной, левосторонний поясничный сколиоз. В области сердца отмечается пульсация во II-IV межреберье (м/р) слева. Аускультативно: I тон на верхушке ослаблен, над всей областью сердца, максимально на верхушке, выслушивается грубый систолический шум, в III м/р - короткий диастолический шум.

Семейный анамнез: отягощен по сердечно-сосудистым заболеваниям, дедушка по линии отца умер в возрасте 28 лет, причина не установлена. В возрасте около 35 лет умер отец, причина смерти - расслаивающаяся аневризма аорты. У матери в настоящий момент второй брак, от которого есть здоровая дочь (8 лет).

Вопросы:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его.
2. Какие методы обследования используются для подтверждения диагноза? Какой наиболее целесообразен?
3. Посоветуйте методы реабилитации.

5. В медико-генетическую консультацию обратилась девочка 5 лет. Жалобы на отсутствие речи, проблемы в общении и обучении, агрессивное поведение. Генеалогический анамнез: это второй ребенок в семье, старшая сестра и родители здоровы. На момент наступления беременности матери было 33 года. Роды срочные, путем кесарева сечения. Вес при рождении 2840 гр, длина тела 47 см, окружность головы 33 см. Оценка по шкале Апгар 6/8. В роддоме был диагностирован врожденный порок сердца: надклапанный стеноз легочной артерии. Невропсихическое развитие: самостоятельно ходит с 27 месяцев, первые слова произносит с 42 месяцев. В первые 2 года отмечались трудности при кормлении. В 4 года была оперирована по поводу содружественного косоглазия. Фенотипические особенности: нарушения строения костного скелета в виде искривления позвоночника, деформации суставов, выступающих лобных бугров, микроцефалия, западающая переносица, вывернутые ноздри, большой рот, полные губы, маленькие зубы, пупочная грыжа. Физическое развитие: вес 13,5 кг (менее 3 перцентиля), рост 101 см (3 - 10 перцентиль). Интеллект: выраженное снижение. Особенности поведения: агрессивность, отмечается аутоагрессия, проблемы в коммуникации, раздражительность.

Вопросы:

1. Установите предварительный диагноз, обоснуйте его.
2. Какие методы обследования используются для подтверждения диагноза? Какой наиболее целесообразен?
3. Посоветуйте методы реабилитации.