

Ситуаційні задачі

1. У жінки, яка проживає в зоні посиленого радіоекологічного контролю, внаслідок порушення розходження хромосом у мейозі утворилася яйцеклітина з 22 автосомами, без X-хромосоми, і полярне тільце з 24 хромосомами. Який синдром можливий у зародка при заплідненні такої яйцеклітини нормальним сперматозоїдом (22+X)?
2. Сперпоподібноклітинна анемія – це захворювання, що розвивається внаслідок мутації гена гемоглобіну, яка змінює в молекулі нормального білка амінокислоту глутамін на валін. У результаті такої мутації синтезується аномальний гемоглобін. До якого типу захворювань можна віднести даний випадок?
3. У лікаря-рентгенолога, який часто застосовував переносний рентгенівський апарат без використання при цьому засобів захисту від рентгенівського випромінювання, народився син з гемофілією. Що могло стати причиною гемофілії? Чи вплинуло рентгенівське опромінення батька на хворобу сина?
4. З розповіді батьків стало відомо, що їхня дитина в ранньому дитинстві мала особливий "нявкаючий" тембр голосу. При огляді спостерігається відсталість психомоторного і розумового розвитку. Аналіз кариограми показав нестачу сегмента 5-ї хромосоми. Діагностовано синдром "котячий крик". До якої групи захворювань можна віднести даний синдром?
5. У здорового подружжя народилась дитина з розщілиною губи та піднебіння, аномаліями великих пальців кисті та мікроцефалією. Яка

ймовірність народження другої дитини з таким же синдромом, якщо тип його успадкування автосомно-рецесивний?

6. У медико-генетичну консультацію звернулись батьки хворого сина з приводу відхилень у статевому розвитку. У клітинах слизової оболонки ротової порожнини в нього виявлено 2 грудочки статевого хроматину. Для якої спадкової патології це характерно?
7. У здорового подружжя народилася дитина, хвора на фенілкетонурію (автосомно-рецесивний тип успадкування). Яка ймовірність народження другої дитини з такою ж хворобою?
8. Синдром Дауна – найбільш поширена хромосомна патологія, зумовлена трисомією за 23-ю хромосомою. Характерними ознаками синдрому Дауна є: вкорочення кінцівок, маленький череп, аномалії будови обличчя, вузькі очні щілини, епікант, розумова відсталість, часто порушення будови внутрішніх органів, знижений імунітет. Що необхідно дослідити для підтвердження діагнозу синдрому Дауна?