**САНКТ – ПЕТЕРБУРГСКОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ**

**БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ**

**ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ**

**«МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ № 2»**

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА**

**ДЛЯ ПРЕПОДАВАТЕЛЕЙ**

**ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ**

**ТЕМА:**

**«НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ПАТАЛОГИЯ. МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»**

|  |  |
| --- | --- |
|  | **УЧЕБНАЯ ДИСЦИПЛИНА: «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА с ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**  **СПЕЦИАЛЬНОСТЬ: 34.02.01СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО** |

**Автор – Г.Г. Голубкова**

**Санкт-Петербург**

**2018**

|  |  |
| --- | --- |
| «УТВЕРЖДАЮ»  Зам. директора по УР  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ /И.Г. Максимова / \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_2018г.  «СОГЛАСОВАНО»  Методист  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ /О.А. Дятковская / | Рассмотрено на заседании цикловой комиссии  «Младшая мед. сестра и общепрофессиональные дисциплины  Председатель цикловой комиссии  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ /Е.В. Круглова |

© Голубкова Г.Г. 2018г.

**Пояснительная записка**

Методическая разработка составлена в соответствии с требованиями ФГОС СПО для специальности: «Сестринское дело» 34.02.01 по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики». В методическом пособии по теме «Наследственность и патология. Моногенные заболевания» представлены все необходимые элементы занятия: обоснование темы, цель, задачи занятия, осваиваемые компетенции, знания и умения по данной теме, оснащение, схемы меж и внутрипредметных связей, план проведения занятия, словарь терминов, список литературы и задания для проверки усвоения материала студентами.

Современные педагогические приемы и методы, используемые на занятии: тестовый контроль, блиц-опрос, фронтальные опросы, работа малыми группами, «мозговой штурм». Данные приемы облегчают усвоение учебного материала, повышают интерес к теме, активизируют внимание студентов, способствуют формированию общих и профессиональных компетенций по специальности, облегчают задачу преподавателя – оценить работу каждого студента на занятии.

**Обоснование темы**

Врожденная и наследственная патология составляет значительную часть общей заболеваемости и смертности населения, особенно детского возраста. В России 4-6%детей рождаются с генными болезнями, 2.5 – 3.5 % детей – с врожденными пороками развития, около 1% - с хромосомными синдромами и около 1.5% - с мультифакториальными заболеваниями. Генетический груз в России составляет 4–6%. Наиболее частыми моногенными заболеваниями являются: фенилкетонурия (ФКУ), галактоземия, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковицидоз. Изучению этих заболеваний посвящено данное практическое занятие.

Медицинский работник должен владеть научно-обоснованной информацией в области медицинской генетики для осуществления лечебной деятельности и проведения профилактической работы среди населения. Квалифицированные сестры в беседах, лекциях должны быть способны объяснить природу возникновения данных моногенных заболеваний, методы их лечения и профилактики.

На занятии формируются общие и профессиональные компетенции ОК1,ОК2, ОК3, ПК 2.2.

**Схема межпредметных связей:**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| *ИСТОКИ* |  | *ВЫХОД* |
| *Основы латинского языка с медицинской терминологией*  *Биология* | ***Генетика человека с основами медицинской генетики*** | *С/П в нервных болезнях*  *С/П в педиатрии* |

**Схема внутрипредметных связей:**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| *ИСТОКИ* |  | *ВЫХОД* |
| ***Темы:***  ***Ц****итологические и биохимические основы наследственности*  ***З****акономерности наследования признаков*  ***М****етоды изучения наследственности и изменчивости*  ***Н****аследственность и среда* | ***Моногенные заболевания*** | ***Темы:***  ***Н****аследственность и патология хромосомных болезней*  ***М****едико-генетическое консультирование* |

**Методическая разработка практического занятия по теме:**

**«Наследственность и патология. Моногенные заболевания»**

**По специальности:** «Сестринское дело»

**По дисциплине**: Генетика человека с основами медицинской генетики

**Тема занятия**: Наследственность и патология. Моногенные заболевания.

**Продолжительность:**90 минут

**Вид занятия:** практическое

**Место проведения:**104 каб.

**Цель занятия**: закрепить знания по генным заболеваниям, ознакомить с клинической картиной моногенных заболеваний.

**Задачи занятия**:

***Учебная:***

1. Углубление и корректировка знаний, полученных на лекции и в процессе самостоятельной работы.
2. Контроль знаний.

***Развивающая:***

1. Развитие критического мышления
2. Формирование умения анализировать и обобщать информацию.

***Воспитательная:***

1. Воспитание чувства долга, ответственности, товарищества, взаимопонимания, чуткого отношения к пациентам.
2. Привитие интереса к будущей профессии.

**Студент должен знать:**

1. Аутосомно-доминантные заболевания: нейрофиброматоз, синдром Марфана;

2. Аутосомно-рецессивные заболевания ФКУ, галактоземию, муковисцидоз адреногенитальный синдром, гипотиреоз;

**Студент должен уметь:**

1. Предположить наличие моногенного заболевания;
2. Уметь описать фенотип больных моногенным заболеванием;
3. Использовать медицинскую терминологию.

Начать формирование общих компетенций ОК1, ОК2, ОК3. Определение компетенций представлено в таблице 1.

**Таблица 1.** Определение компетенций

|  |  |
| --- | --- |
| Компетенция | Необходимые умения и навыки |
| ОК 1 | Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес |
| ОК 2 | Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество |
| ОК 3 | Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях, нести за них ответственность |
| ПК 2.2 | Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса |

**Оптимизация занятия:**

1. Межпредметные и внутрипредметные связи;

2. Входной контроль;

3. Компьютерная презентация;

4. Метод мыслительного погружения через чтение и выявление смысла прочитанного текста (составление таблиц);

5. Составление краткого текста, используя ключевые слова;

6. Метод «мозгового штурма».

**Методы обучения:**

1. Работа малыми группами;

2. «Жужжащие» группы;

3. Метод наглядной передачи информации (компьютерная презентация).

4. Словесный метод.

5. Самоконтроль и самооценка.

**Оснащение:**

1. Компьютерная презентация;

2. Учебники;

3. Конспект лекции;

4. Таблицы;

**Таблица 2.** Ход занятия

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **№ п/п** | **Этапы занятия** | **Формы, методы проведения** | **Цель деятельности** | **Формы контроля усвоения, обеспечение этапа** | **Примерное время** |
| I | **Вводная часть.**  Организация занятия. | Проверка присутствующих, внешнего вида студентов. | Создать рабочую обстановку. | Журнал группы | 5 минут |
| Название темы и её обоснование. | Сообщается тема занятия и ее значение в профессиональной деятельности медсестры. | Создать положительную мотивацию и раскрыть значение темы. | Рабочая тетрадь | 3 минут |
| Определение целей занятия. | Объявляются и записываются цели занятия. | Сформулировать конечные результаты работы. | Рабочая тетрадь | 5 минут |
| II | **Основная часть**.  Предварительный контроль знаний. | 1.Блиц – опрос («да» - «нет»)  2. Фронтальный опрос | Выявить исходный уровень знаний подготовки студентов к занятию. | Письменная проверка преподавателем.  Приложение 1, 1а  (презентации Microsoft Power Point c вопросами и эталонами ответов)  Устная проверка преподавателем.  Приложение 2, 2а (презентации Microsoft Power Point c вопросами и эталонами ответов) | 5 минут  5 минут |
| Самостоятельная работа студентов. | 1.Работа «малыми группами»  2. «Жужжащие» группы  3. «Мозговой» штурм | Закрепление полученных знаний.  Работа в команде.  Комфортная обстановка для высказывания своего мнения.  Работа в команде.  Групповое обучение, дух соперничества, множество новых идей | Взаимоконтроль  Приложение 3, 3а  (презентации Microsoft Power Point c вопросами и эталонами ответов)  Приложение 4,4а  (составление текста, используя ключевые словаиз презентации Microsoft Power Point)  Устная проверка преподавателем.  Приложение 5, 5а.  (доска) | 10 минут  20 минут  20 минут |
| Итоговое занятие | Выходной тест-контроль. | Контроль знаний. | Письменная проверка преподавателем.  Приложение 6, 6а;  (презентации Microsoft Power Point c вопросами и эталонами ответов) | 10 минут |
| III | **Завершающая часть** | Подведение итогов | Краткий анализ занятия.  Выставление оценок. | Приложение 7  (критерии оценок)  Журнал | 5 минут |
| **Домашнее задание** | Прочитать тему «Хромосомные синдромы» | Составить интеллект-карту «Хромосомные синдромы». | Тетрадь | 2 минут |

**Приложение 1**

**Фронтальный опрос**.

1. Дайте определение гена;

2. Назовите, в результате чего возникают генные заболевания;

3. Дайте классификацию наследственных заболеваний;

4. Дайте определение «стигмы эмбриогенеза».

**Приложение 1а**

**Эталон ответа.**

1.Ген – это участок молекулы ДНК, содержащий информацию о структуре одного белка (кодирующий первичную структуру одной полипептидной цепи);

2. Генные заболевания возникают в результате мутаций.

3. Наследственные заболевания делятся на хромосомные синдромы, моногенные заболевания, мультифакториальные заболевания.

4. Стигмы эмбриогенеза – это отклонения от нормы.

**Приложение 2**

**Блиц-опрос (да – нет)**

1. Синдром Дауна – это наследственное заболевание;

2. ФКУ – это заболевание, не поддающееся лечению;

3. Галактоземия относится к группе наследственных заболеваний;

4. Врожденный гипотиреоз – это заболевание надпочечников;

5. Болезнь Марфана относится к группе моногенных заболеваний;

6. Нейрофибромато – это аутосомно-рецессивное заболевание;

7.ФКУ возникает в результате отсутствия фермента галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы;

8. Муковисцидоз – это наследственное заболевание, прикотором происходит поражение желез внешней секреции.

9. Адреногенитальный синдром – это патология надпочечников;

10. Причина генных заболеваний – это мутация на уровне генов.

**Приложение2а**

**Эталон ответа к блиц-опросу**

1. да
2. нет
3. да
4. нет
5. да
6. нет
7. нет
8. да
9. да
10. да

**Приложение 3**

***Заполнить таблицу: Моногенные заболевания»***

**Таблица: «Моногенные заболевания».**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Тип наследования | Известные Вам моногенные заболевания | Формы заболевания |
|  |  |  |

**Приложение 3а**

**Эталон ответа**

**Таблица: «Моногенные заболевания».**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Типы наследования | Известные Вам моногенные заболевания | Клинические симптомы или формы заболеваний |
| 1. Аутосомно-доминантный | 1. Нейрофиброматоз | 1. Кофейные пятна на коже,  2. Нейрофибромы на радужке;  3. Опухолевидные образования на коже |
| 2. Синдром Марфана | 1. Высокий рост  2. Арахнодактилия  3. Гипермобильность суставов  4. Расслоение аорты  5. Вывих хрусталика |
| 2. Аутосомно-рецессивный | 1. ФКУ | 1. Отсутствие пигмента кожи, волос  2.Экзема  3. Задержка ПМР |
| 2. Галактоземия | 1.Рвота после приема молока  2. Желтуха  3.Увеличение печени и селезенки  4.Катаракта |
| 3. Гипотиреоз | 1. Микседема 2. Задержка ПМР |
| 4. Адреногенитальный синдром | 1. Простая форма (маскулянизация, у девочек, раннее половое созревание у мальчиков)  2. Сольтеряющая форма (рвота, дегидратация, потеря массы тела) |
| 5. Муковисцидоз | 1. Легочная форма 2. Кишечная форма 3. Смешанная форма 4. Мекониальныйилеус |
| Х-сцепленный с полом рецессивный | 1. Гемофилия | Несвертываемость крови |
| Х-сцепленый с полом доминантный | Д-резистентный рахит | Рахит, не поддающийся лечению витамином «Д»: изменения со стороны костно-мышечной системы |

**Приложение 4**

Составить краткий текст по теме занятия «Наследственность и патология. Моногенные заболевания», используя приведенные в таблице ключевые слова.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Группа** | **Ключевые слова** | | |
| **Заболевание 1** | **Заболевание2** | **Заболевание3** |
| **I группа** | пятна  нейрофибромы  радужка  костная система  сколиоз | хрусталик  аорта  рост  суставы  арахнодактилия | фенилаланин-4-гидроксилаза  ФКУ  кожа  волосы  ПМР |
| **II группа** | щитовидная железа  микседема  рост  ЗПР  ТТГ, Т3, Т4 | галактозо-1-фосфат уридилтрансфераза  галактоземия  кожа  печень, селезенка  хрусталик  глюкоза | надпочечники  гиперплазия  «синдром потери соли»  дегидратация  адреногенитальный синдром |
| **III группа** | адреногенитальный синдром  форма  клитор  маскулянизация  мошонка | L-тироксин  терапия  заболевание  железа  гипофункция | муковисцидоз  железы  формы  лечение |
| **IV группа** | аутосомно-доминантный  возраст  хорея  ц.н.с.  диагноз | рвота  желтуха  печень  селезенка  катаракта  молоко  глюкоза | заболевание  несвертываемость  кровотечения  Виктория  Алексей  VIII фактор свертывания крови |

**Приложение 4а**

**Примерный эталон ответа**

**I группа**

1. Кофейные пятна на теле, нейрофибромы на радужке, изменения со стороны костной системы (сколиоз, кифоз, гигантизм) характерны для нейрофиброматоза.

Это моногенное наследственное заболевание, передающееся аутосомно-доминантным путем.

1. Вывих хрусталика, расслоение и расширение аорты, высокий рост, гипермобильность суставов, арахнодактилия симптомы синдрома Марфана. Это моногенное наследственное заболевание, передающееся аутосомно-доминантным путем.
2. Отсутствие фермента фенилаланин-4-гидроксилаза приводит к заболеванию ФКУ: кожа и волосы светлые, глаза голубые, экзема на коже, задержка ПМР.

**II группа**

1. Гипофункция щитовидной железы приводит к гипотиреозу, для которого характерны:микседема (слизистый отек), низкий рост задержка ПМР.

Для постановки диагноза определяются гормоны: ТТГ (тиреотропный гормон) и Т3, Т4(трийодтиронин, тетрайодтиронин или тироксин)

1. Отсутствие фермента галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы приводит к заболеванию галактоземии. Основными симптомами являются: желтушность кожи, увеличение печени, селезенки, помутнение хрусталика. Для постановки диагноза определяют уровень глюкозы в крови.
2. Адреногенитальный синдром - это гиперплазия коры надпочечников. Для него характерны: синдром потери соли (рвота, дегидратация), пигментация кожи, нарушение формирования половых органов.

**III группа**

1. Адреногенитальный синдром имеет две формы: простую и сольтеряющую. При простой форме у девочек происходит маскулянизация различной выраженности: увеличивается клитор, сращение губоподобных складок, с формированием мошонки и пениса.
2. Заместительная терапия L-тироксином применяется при лечении гипофункции шитовидной железы: гипотиреоза.
3. Муковисцидоз – это поражение желез внешнейсекрекции. Основные формы: смешанная, легочная, кишечная мекониальныйилеус. Лечение симптоматическое.

**VI группа**

1. Аутосомно-доминантное наследственное заболевание, которое возникает после 48 лет – это болезнь Генктинктона, характеризующееся поражением ц.н.с (хорея).
2. После приема грудного молока, у ребенка началась рвота, потом появилась желтуха, увеличилась печень и селезенка. При осмотре окулистом была выявлена катаракта. Предположительно думаем о наследственном заболевании галактоземиия).
3. Наследственное заболевание,передающееся аутосомно-рецессивным путем – это гемофилия (викторианская болезнь). При этом заболевании нарушена свертываемость крови, возникают сильные кровотечения (дефицит VIII фактора крови). Сын царя Николая II Алексей страдал этим заболеванием.

**Приложение 5**

**«Мозговой штурм»**

Студентам предлагается перечислить общие признаки нарушения белкового обмена (НБО) при моногенных заболеваниях. Преподаватель записывает на доске все перечисленные признаки, затем идет их обсуждение. Неправильные ответы вычеркиваются.

**Приложение 5а**

**Примерный эталон ответа**

1. Задержка психомоторного развития
2. Рвота, дегидротация (обезвоживание)
3. Желтуха
4. Увеличение печени и селезенки
5. Жирный стул
6. Необычный цвет мочи
7. Диарея (жидкий стул)
8. Мышегная гипо- и гипертония

**Итоговый тестовый контроль.**

Отметить 1 правильный ответ.

**I. вариант  
I.** Заболевания, обусловлены нарушениями в процессах хранения, передачи и реализации генетической информации, называются:

* 1. морфогенными
  2. наследственными
  3. фенотипическими
  4. эмбриогенными

**II**. Наследственные болезни, в основу положен принцип взаимодействия средовых и генетических факторов, относят к:

1. эндогенным
2. экзогенным
3. мультифакториальным
4. морфогенным

**III**. Большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена:

1. геномные болезни
2. хромосомные болезни
3. генохромные болезни
4. генные болезни

**IV.** К моногенным заболеваниям относятся

1. фенилкетонурия
2. синдром Эдвардса
3. Патау
4. Атеросклероз

**V**Фенилкетонурия наследуется:

1. по аутосомно-доминантному типу
2. по аутосомно-рецессивному типу
3. как сцепленная с Х-хромосомой
4. как сцепленная с Y-хромосомой

**VI** Муковисцидоз наследуется:

1. Аутосомно-доминантным путем наследования
2. Аутосомно-рецессивным путем наследования
3. Х-сцепленным с полом доминантным путем наследования
4. Х-сцепленным с полом рецессивным путем наследования

**VII** При этом типе наследования женщины практически всегда гетерозиготны, т.е. фенотипически нормальны (здоровы) и являются носителями. Больными бывают только мужчины. Речь идет о:

1. болезнях с Х-сцепленным рецессивным типом наследования
2. болезнях с Х-сцепленным доминантным типом наследования
3. болезнях с аутосомно-рецессивным типом наследования
4. правильных ответов нет

**VIII** Аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани:

1. Синдром Патау
2. Синдром Эдвардса
3. Синдром Дауна
4. Синдром Марфана

**IX** К аутосомно-рецессивным заболеваниям относятся:

1. Гипертоническая болезнь
2. Нейрофиброматоз
3. Болезнь Марфана
4. Муковисцидоз

**X** Некоторые наследственные заболевания можно лечить с помощью диеты.

1. Гипотиреоз

2. ФКУ

3. Адреногенитальный синдром

4. Муковисцидоз

**Итоговый тестовый контроль.**

Отметить 1 правильный ответ.

**II. вариант.**

**I** Наследственное моногенное заболевание, связанное с нарушением транспорта Naи Clчерез мембраны всех эпитериальных клеток.

1. ФКУ;

2. Муковисцидоз;

3. Галактоземия;

4. Синдром Дауна

**II** Наследственное моногенное заболевание имеющее аутосомно рецессивный тип наследования, связанное с дефицитом фермента галактозо-1-фосфоуридилтрансферазы.

1. Болезнь Марфана;

2. Нейрофиброматоз;

3. Адреногенитальный синдром

4. Галактоземия

**III** К аутосомно-доминантным заболеваниям относится:

1. Хорея Генктинктона
2. Фенилкетонурия
3. Галактоземия
4. Адреногенитальный синдром

**IV** К аутосомно-рецессивным заболеваниям относится:

1. Синдром Эдвардса
2. Синдром Дауна
3. Гипотиреоз
4. Синдром Лежина

**V** При этом типе наследования женщины практически всегда гетерозиготны, т.е. фенотипически нормальны (здоровы) и являются носителями. Больными бывают только мужчины. Речь идет о:

1. болезнях с Х-сцепленным рецессивным типом наследования
2. болезнях с Х-сцепленным доминантным типом наследования
3. болезнях с аутосомно-рецессивным типом наследования
4. правильных ответов нет

**VI** Моногенные заболевания, при которых применяется гормоно-заместительная терапия:

1. Адреногенитальном синдроме;
2. Муковисцидозе;
3. Галактоземии;
4. ФКУ

**VII** При некоторых моногенных заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования используется диетотерапия. Речь идет о:

1. Синдром Дауна;
2. ФКУ и галактоземия;
3. Гипотиреоз;
4. Муковисцидоз

**VIII** Светлокоричневые пятна на коже, нейрофибромы характерны для

1. Болезни Марфана
2. ФКУ
3. Экземы
4. Нейрофиброматоза

**IX** Аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани.

1. Синдром Эдвардса
2. Синдром Дауна
3. Синдром Марфана
4. Синдром Патау

**X** Гемофилия – это наследственное заболевание, проявляющееся повышенной кровоточивостью. О каком типе наследования идет речь?

1. Аутосомно-рецессивномтипе наследования;
2. Аутосомно-доминантном типе наследования;
3. Х-сцепленым с полом рецессивным типом наследования;
4. Y – сцепленым с полом доминантным типом наследования;

**Эталон ответов на тесты**

**Тема: «Наследственность и патология. Моногенные заболевания**»

|  |  |
| --- | --- |
| I. вариант  I—3  II—3  III—4  IV—1  V—2  VI—2  VII—1  VIII—4  IX—4  X—4 | II. вариант  I—2  II—4  III—1  IV—3  V—1  VI—1  VII—2  VIII—4  IX—3  X—4 |
|  |  |

**Критерии оценок**

**Критерии оценки блиц-опроса**

«5» - 1-2 ошибки

«4» - 3-4 ошибки

«3» - 5-6 ошибок

«2» - 7-10 ошибок

**Критерии оценки знаний студентов по составлению таблиц**.

«5 – отлично» - работа выполнена полностью правильно или имеется до 10% ошибок;

«4 – хорошо» - работа выполнена правильно до 75% или имеется около 25% ошибок;

«3 – удовлетворительно» - работа выполнена на половину или имеется до половины ошибок;

«2 – неудовлетворительно» - работа выполнена менее чем на половину или имеется более половины ошибок.

**Критерии оценки решения тестовых заданий.**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Процент результативности (правильных ответов) | Качественная оценка уровня подготовки | |
| балл (отметка) | вербальный аналог |
| 90-100% (0–1 ошибка) | 5 | отлично |
| 80-89% (2 ошибки) | 4 | хорошо |
| 70-79% (3 ошибки) | 3 | удовлетворительно |
| Менее 70% (4 ошибки и более) | 2 | неудовлетворительно |

**Критерии оценки мозгового штурма**

«Отлично» - ответ полный

«Хорошо» - ответ полный с дополнениями преподавателя

«Удовлетворительно» - ответ не полный

«Неудовлетворительно» - ответ неправильный

**Список терминов:**

Арахнодактелия – паукообразные пальцы;

Аплазия – отсутствие органа;

Гипогликемия – низкий уровень глюкозы в крови;

Гипоплазия – недоразвитие органа;

Гипотериоз – пониженная функция щитовидной железы;

Дегидротация – обезвоживание;

Диарея – частый жидкий стул.

Катаракта – помутнение хрусталика глаза;

Микседема – слизистый отек;

Нейрофибромы – опухолевидные образования нервной ткани;