Пациент - 58-летняя женщина с историей тиреоидита Риделя. Боли в животе, потеря веса и обструктивная желтуха.
Панкреатодуоденальная резекция проводилась после радиологического подозрения на панкреатическую карциному. При анатомопатологическом исследовании не обнаружено карциномы, но есть обильные воспалительные клетки с тенденцией окружать протоки, выраженный фиброз, облитерирующий флебит и более 50 плазменных IgG4 + клеток в поле при большом увеличении.

Какой диагноз?

- Аутоиммунный панкреатит
- Малакоплакия
- Гамартома поджелудочной железы
- Бороздковый панкреатит

Пара с первым мужским ребенком (индексный случай), страдающим кистозным фиброзом (муковисцидоз), поступает для консультации генетической службы. Молекулярная диагностика показывает, что индексный случай является гомозиготным при мутации F508del и ее гетерозиготных носителей-родителей. Клинический генетик проинформирует вас о форме передачи заболевания.

Какое утверждение верно?

- Вероятность заболевания следующего ребенка составляет 25%
- Вероятность заболевания следующего ребенка составляет 50%
- Принимая во внимание заболевание первого ребенка, следующий потомок также разовьет заболевание
- После рождения гомозиготного сына F508del, следующий потомок пары будет гетерозиготным носителем (67%) или гомозиготным генотипом без мутации (33%)