

# Генные заболевания

Причина – генные  
мутации

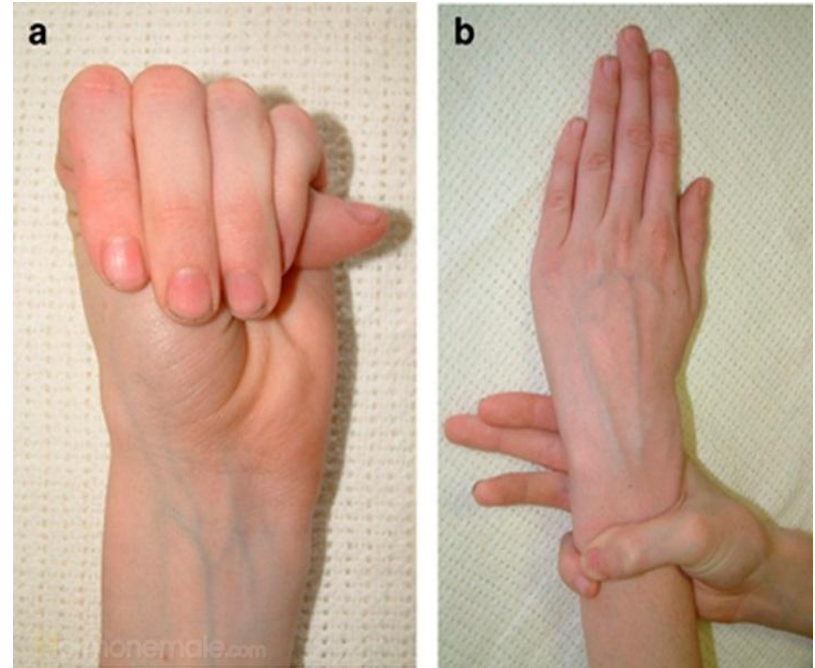
# **Аутосомно-доминантные заболевания**

**Аутосомно-доминантное наследование** – тип наследования, при котором одного мутантного аллеля, локализованного в аутосоме, достаточно, чтобы болезнь (или признак) могла проявиться

# Синдром Марфана

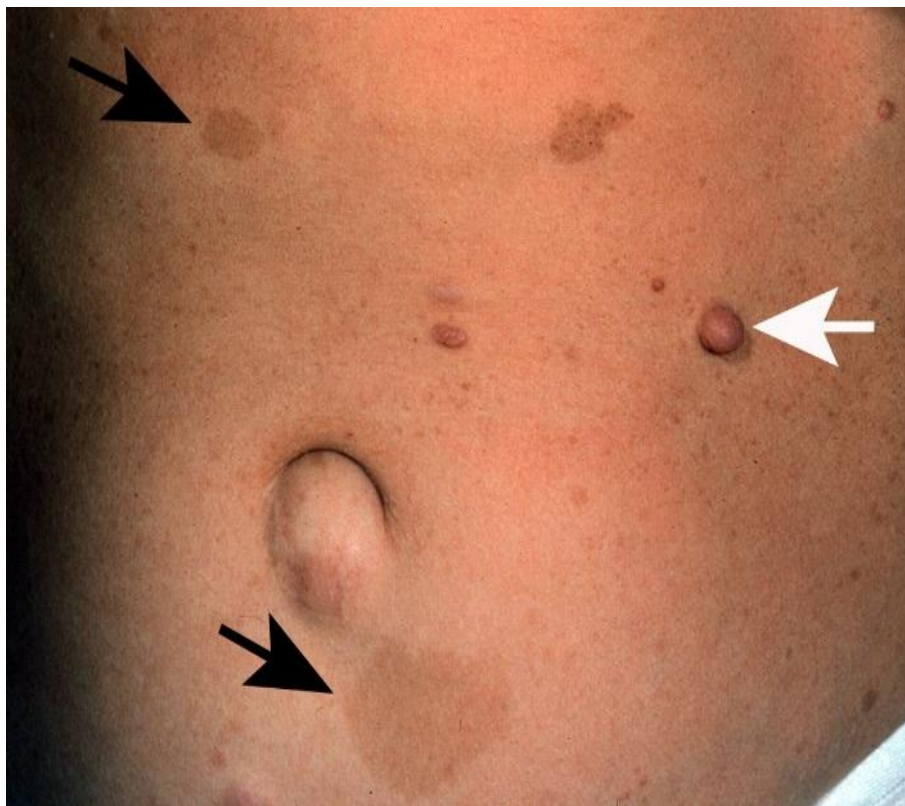


*Астеническое телосложение (длина конечностей не пропорциональна длине туловища)*



*Синдром большого пальца*

# Нейрофиброматоз



Нейрофибромы

# Синдром Холт-Орама

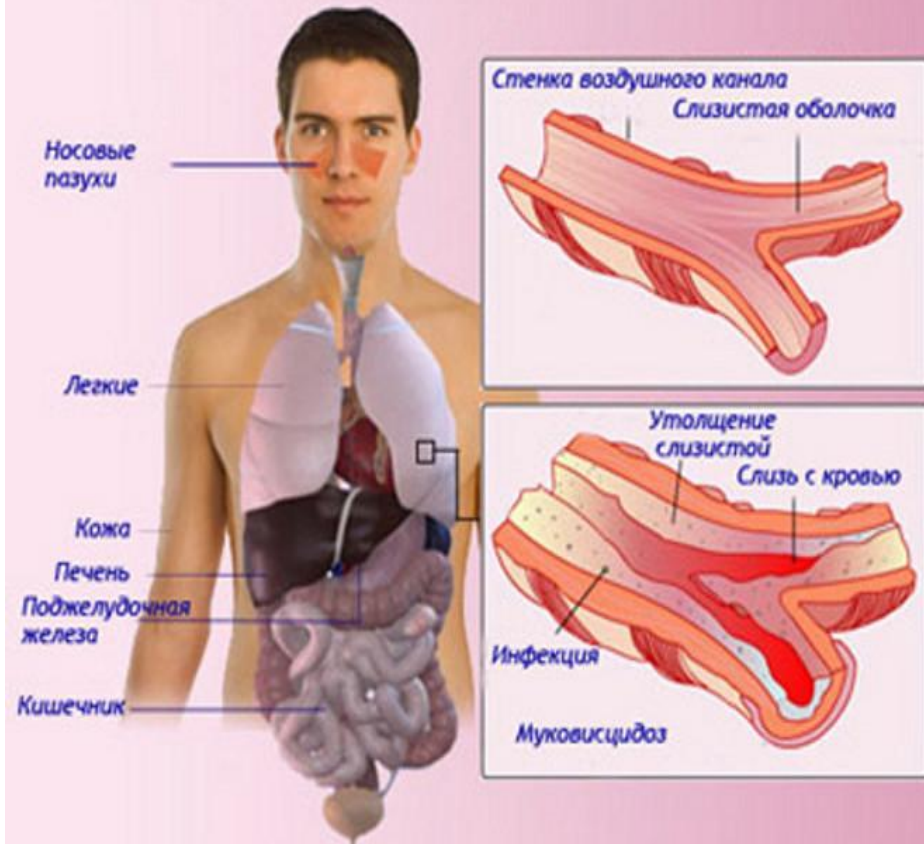


# **Аутосомно-рецессивные заболевания**

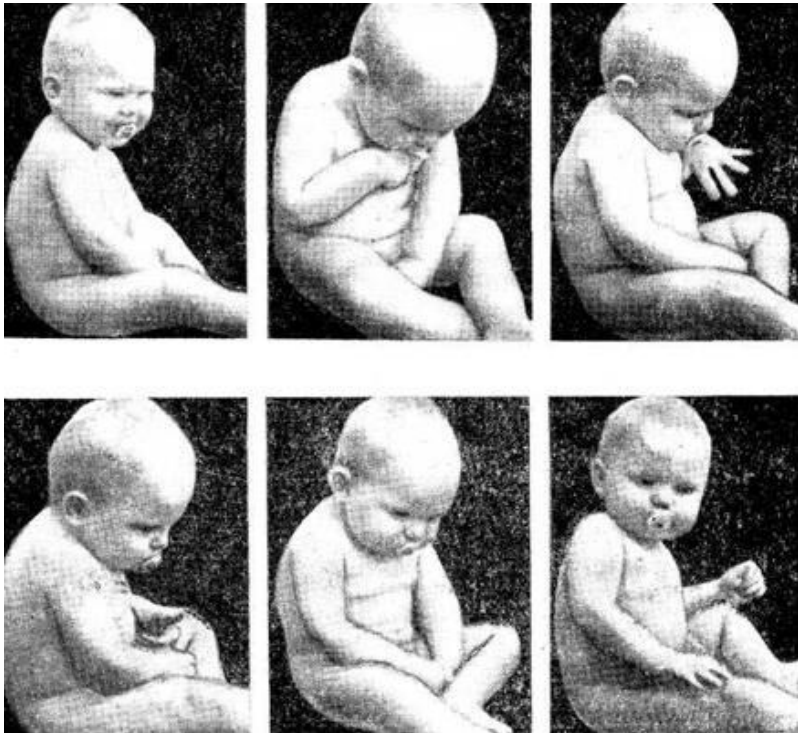
**Аутосомно-рецессивное наследование** – тип наследования признака или болезни, при котором мутантный аллель, локализованный в аутосоме, должен быть унаследован от обоих родителей

# Муковисцидоз

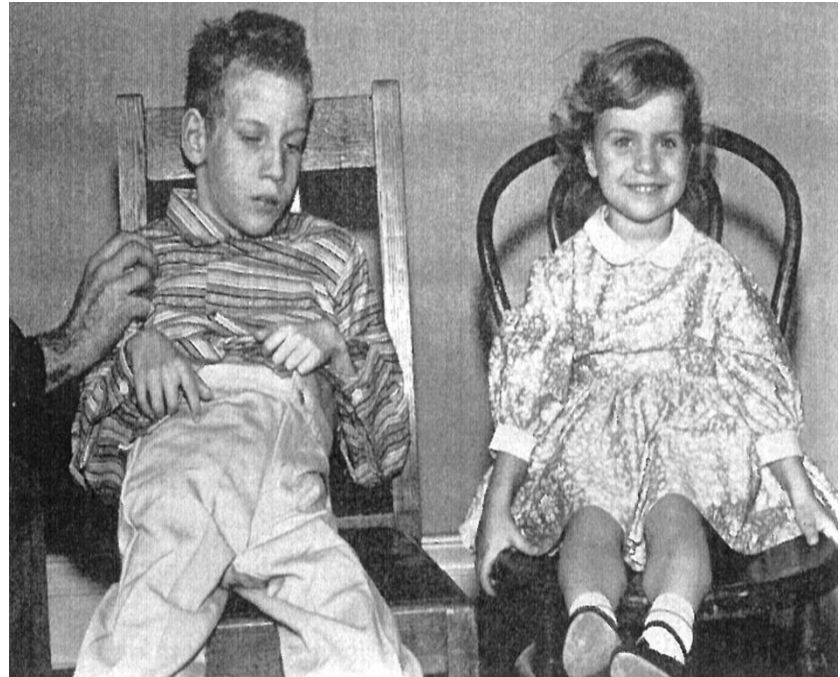
## Муковисцидоз



# Фенилкетонурия



*На фото показан ребенок с постепенным развитием фенилкетонурии. Начиная с активной стадии, плавно переходя в стадию задержки развития. У ребенка отмечается мышечная гипотония, задержка развития, нарушение поведения (растороженность).*



*На фотографии у мальчика слева прогрессирующая фенилкетонурия и умственной отсталостью. А с права показана здоровая девочка.*



# Адреногенитальный синдром

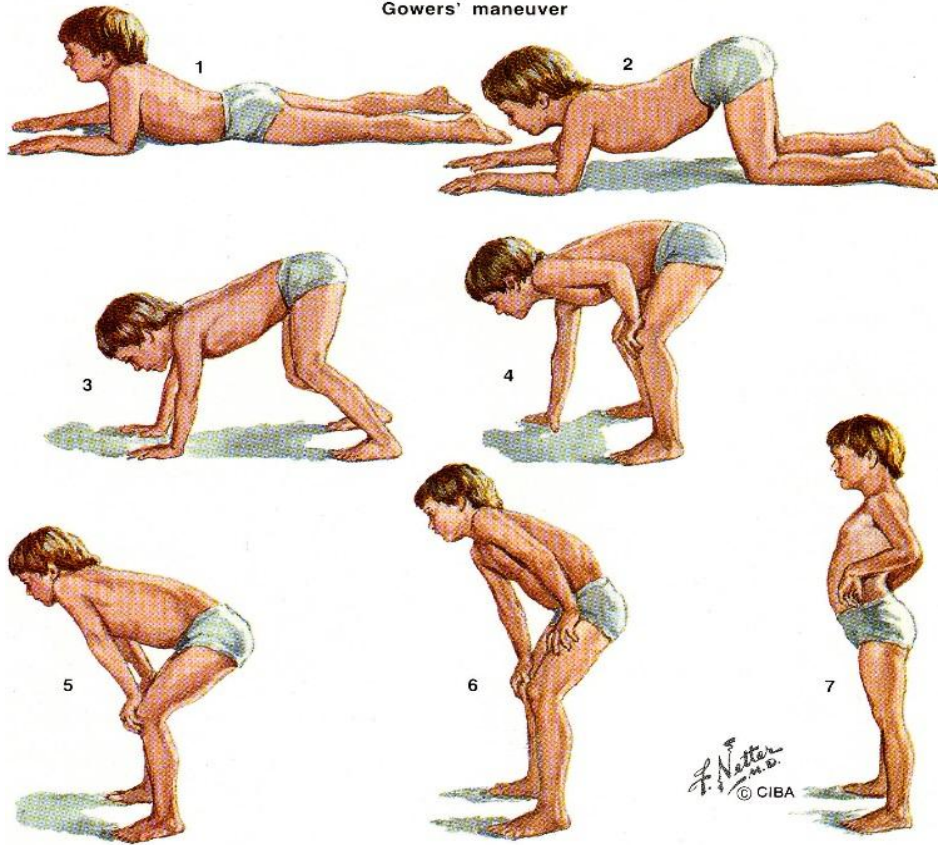


# **X-сцепленные рецессивные заболевания**

Тип наследования признака или болезни, при котором мутантный аллель располагается в X хромосоме. Заболевание всегда проявляется у мужчин, а у женщин только в случае гомозиготного состояния (что наблюдается крайне редко)

# Псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшенна

Duchenne's Muscular Dystrophy (continued)  
Gowers' maneuver



# Синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой (синдром Мартина-Белл)



# Хромосомные заболевания

Причина – хромосомные  
и геномные мутации

# Аутосомные трисомии

**Трисомия** – наличие добавочной хромосомы в кариотипе диплоидного организма; вид полисомии, при котором имеются три гомологичные хромосомы (индивид с трисомией называется трисомиком)

# Синдром Дауна

Приплюснутый нос и лицо,  
приподнятые вверх  
скошенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")  
укороченный пятый палец,  
повернутый внутрь.



Далеко отставленный большой палец  
и развитые кожные складки на ступне.



# Синдром Патау

**микроцефалия**



**отсутствие бровей**

**расщепление губы  
и (или) нёба**



**деформированные  
ушные раковины**



**полидактилия  
(лишние пальцы)**

**аномальные  
гениталии**





# Синдром Эдвардса



Нормальное развитие ушной раковины



Аномалии развития ушной раковины (форма, размер, поворот, различные складки)



# **Полисомии по половым хромосомам**

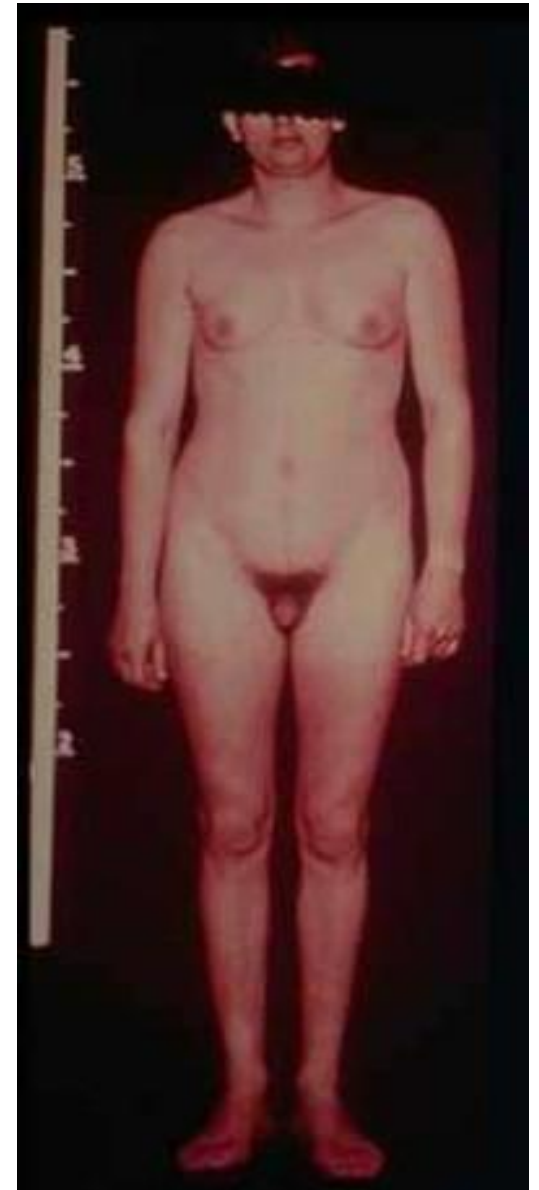
Это большая группа хромосомных болезней, представленная различными комбинациями дополнительных X- и Y-хромосом, а в случаях мозаицизма – комбинациями различных клонов.

# Синдром Трисомии X

- Физическое и психическое развитие не имеет отклонений от нормы
- При тетрасомиях X – высокий рост, телосложение по мужскому типу, эпикант, гипертелоризм, аномальный рост зубов, клинодактилия мизинцев, деформированные и аномально расположенные ушные раковины

# Синдром Клайнфельтера

- Высокий рост
- Евнухоидное телосложение
- Гинекомастия
- Микроорхидизм
- Скудность оволосения

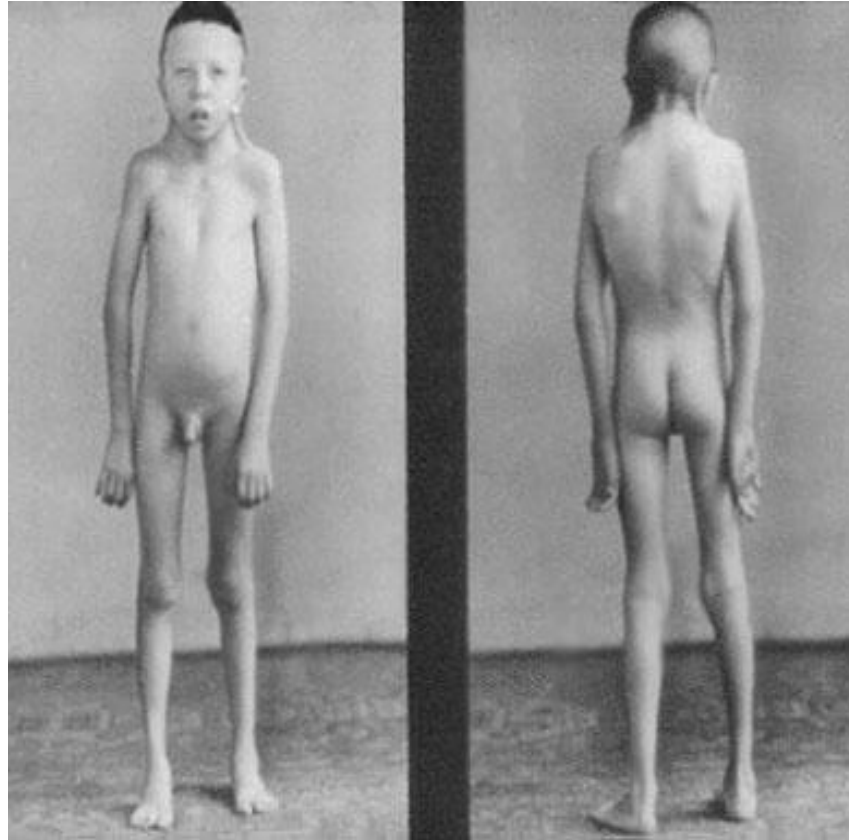


# Синдром Дисомии по Y-хромосоме

- Не отличаются от нормальных индивидов по физическому и умственному развитию
- Отклонений в плодовитости нет
- Склонны к агрессивным и криминальным поступкам
- Грубые черты лица – выступающие надбровные дуги и переносье, увеличенная нижняя челюсть, аномальный рост зубов, большие ушные раковины

# Моносомия по X-хромосоме (кариотип 45,X0)

## Синдром Шерешевского-Тернера



**Синдром частичной моносомии** (делеция короткого плеча одной из 5-й пары хромосом)

Синдром «Кошачьего крика»

