

Генные заболевания

Причина – генные
мутации

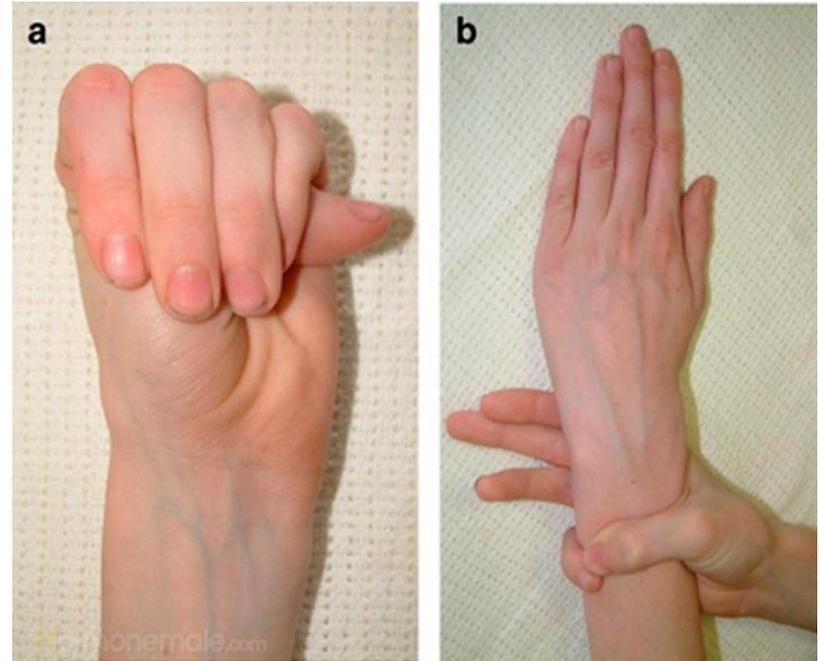
Аутосомно-доминантные заболевания

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

Синдром Марфана

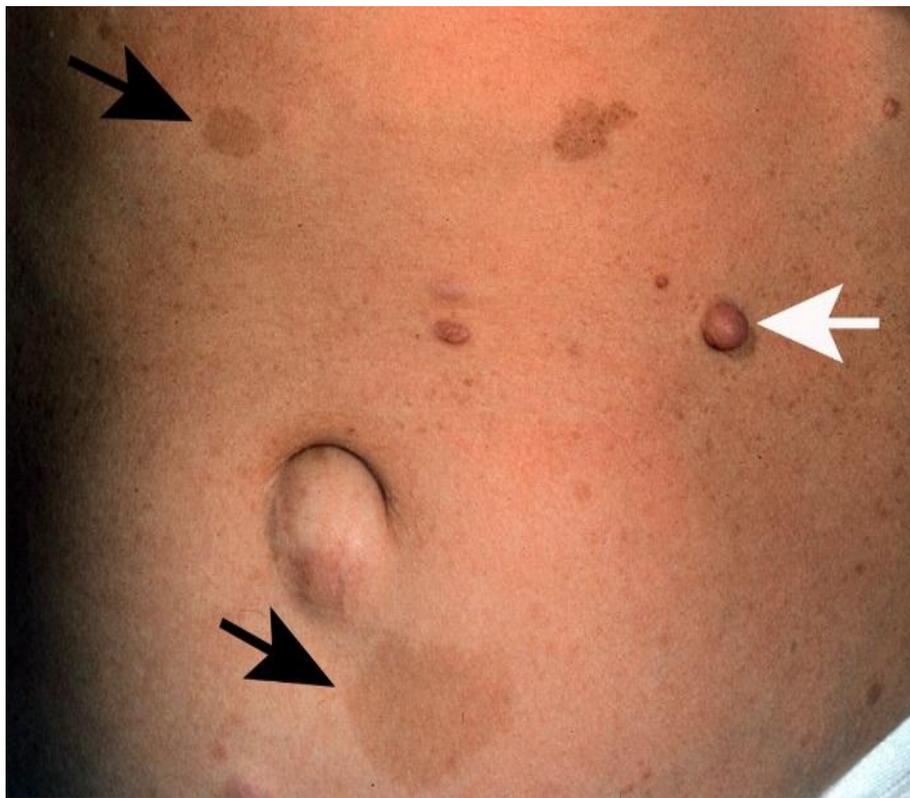


Астеническое телосложение (длина конечностей не пропорциональна длине туловища)



Синдром большого пальца

Нейрофиброматоз



Нейрофибромы

Синдром Холт-Орама

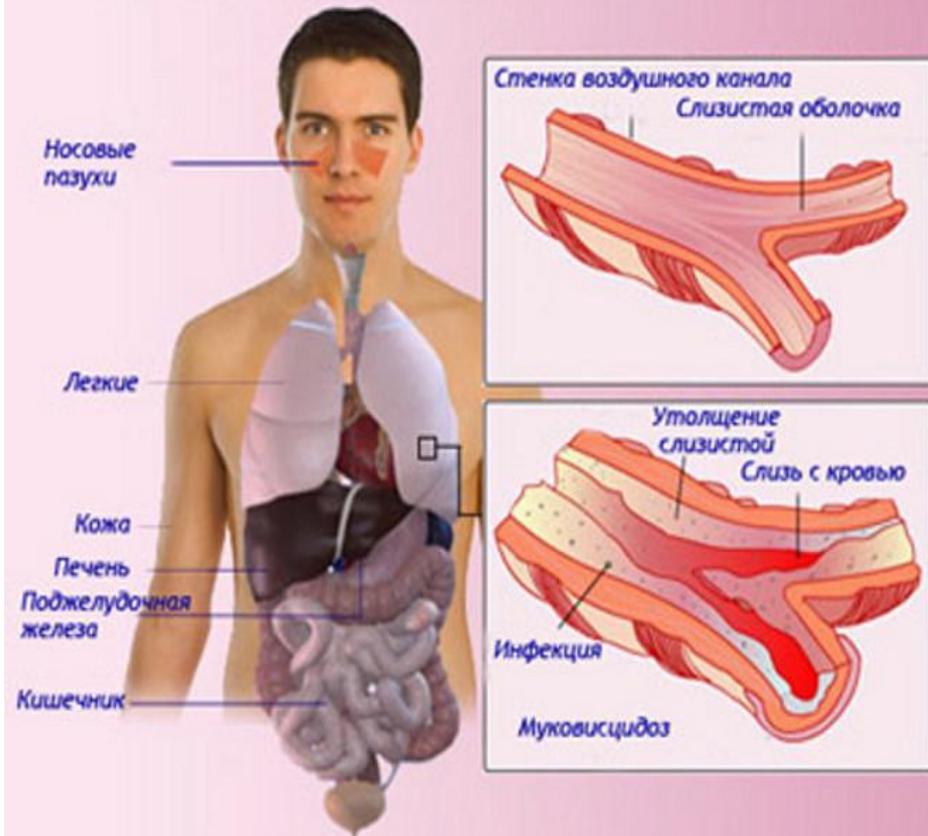


Аутосомно-рецессивные заболевания

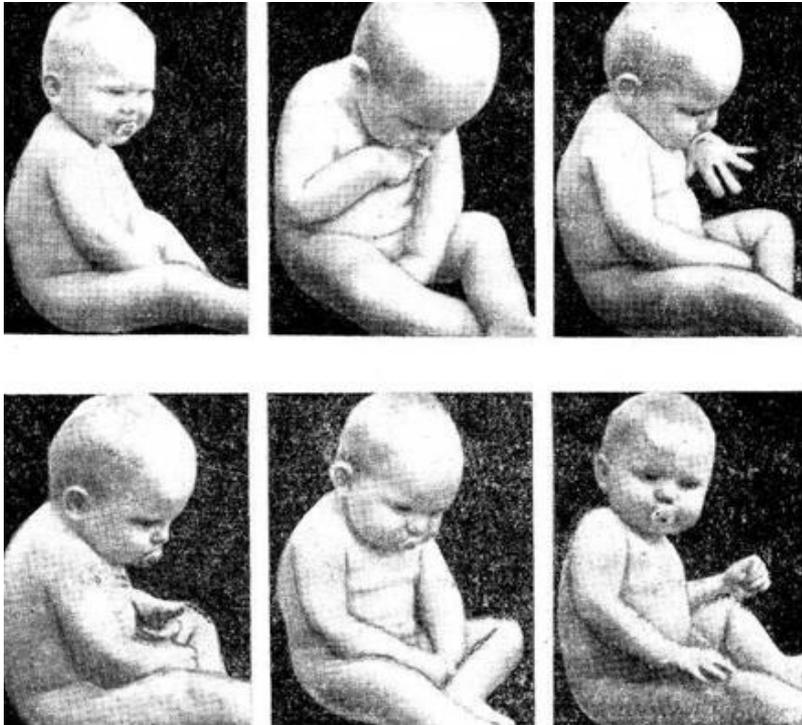
Аутосомно-рецессивное наследование – тип наследования признака или болезни, при котором мутантный аллель, локализованный в аутосоме, должен быть унаследован от обоих родителей

Муковисцидоз

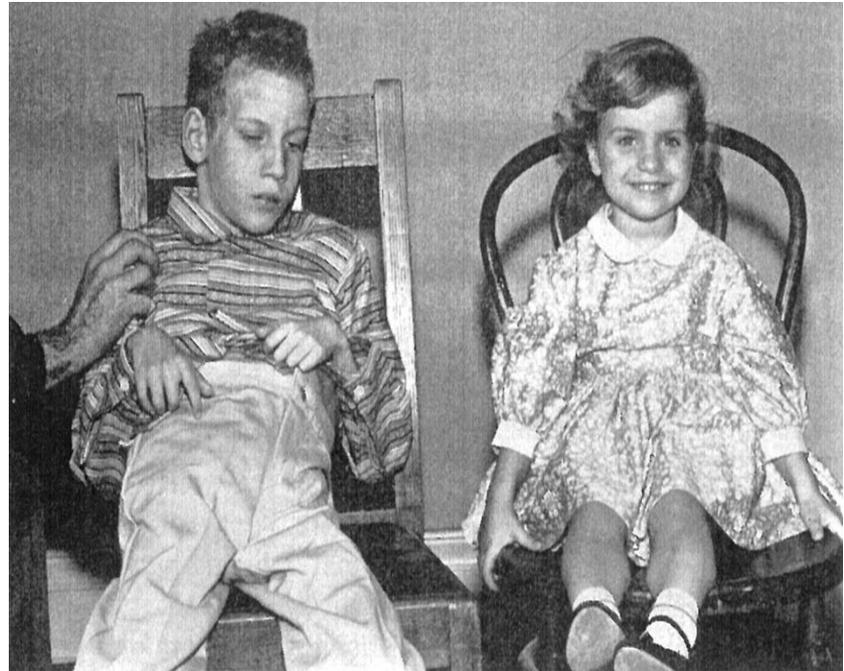
Муковисцидоз



Фенилкетонурия

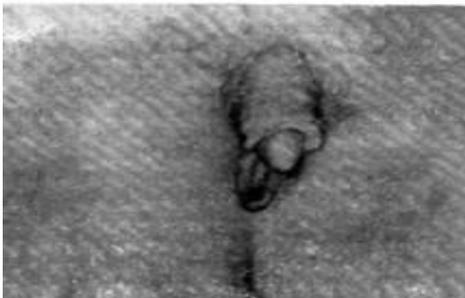


На фото показан ребенок с постепенным развитием фенилкетонурии. Начиная с активной стадии, плавно переходя в стадию задержки развития. У ребенка отмечается мышечная гипотония, задержка развития, нарушение поведения (растороженность).



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

Адреногенитальный синдром

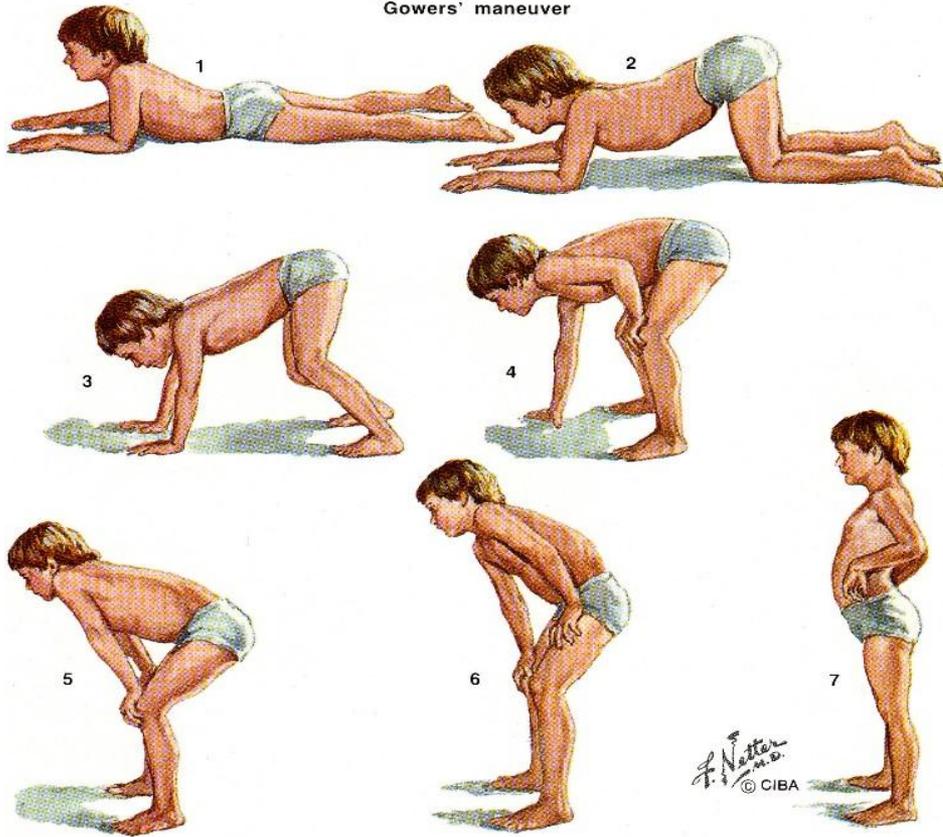


X-сцепленные рецессивные заболевания

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

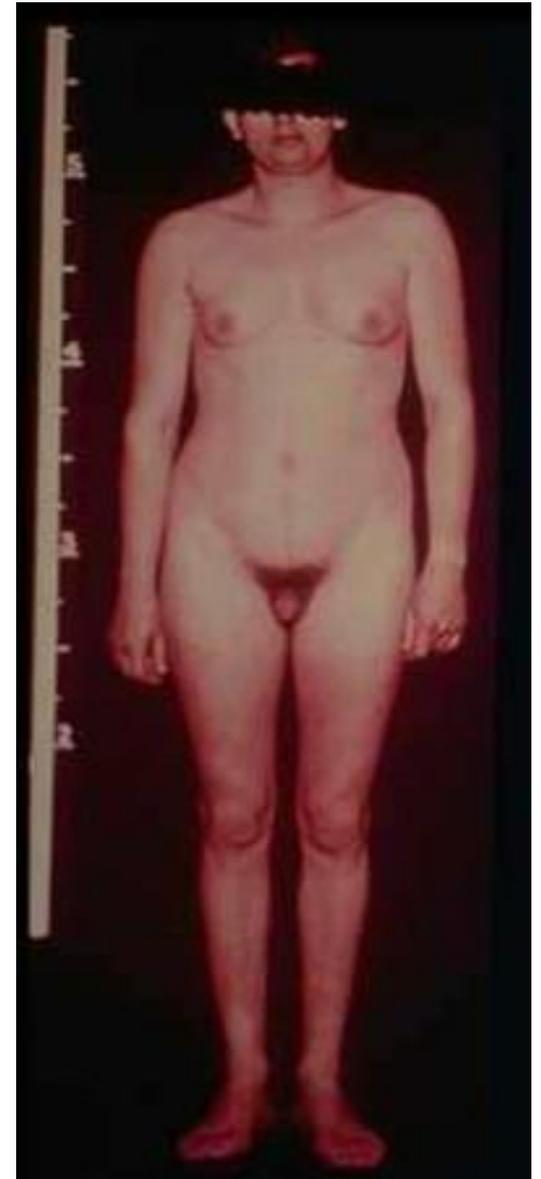
Это большая группа хромосомных болезней, представленная различными комбинациями дополнительных X- и Y-хромосом, а в случаях мозаицизма – комбинациями различных клонов.

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

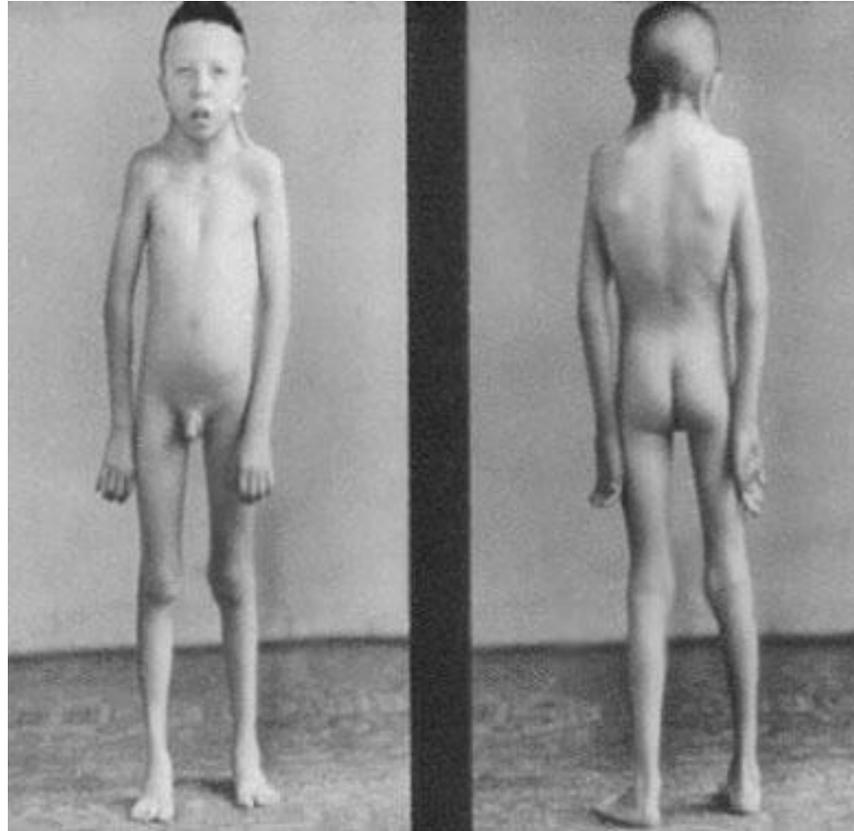


Синдром Дисомии по Y-хромосоме

- 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»

