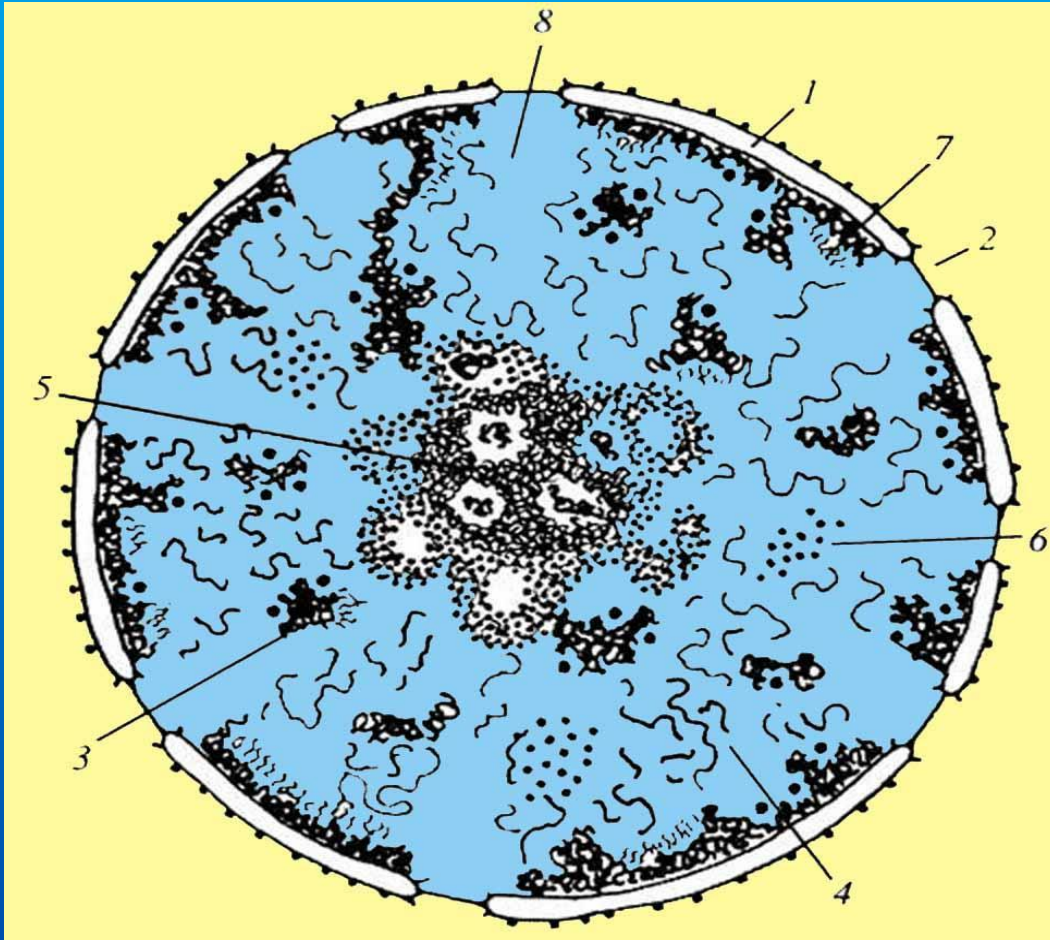


# Наследственные заболевания

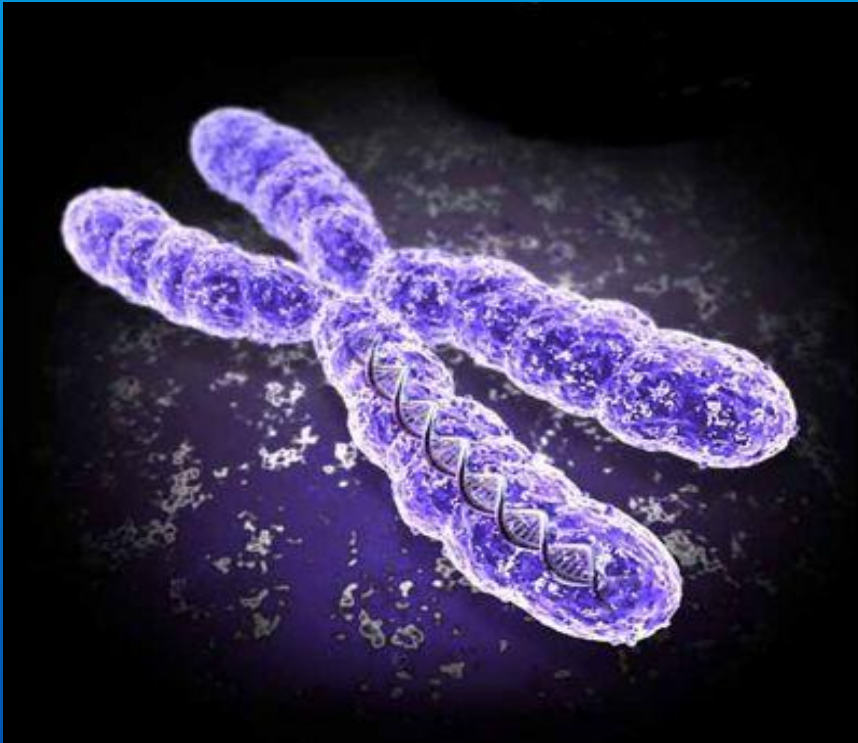


# ХРОМАТИН - это основное вещество интерфазного ядра.

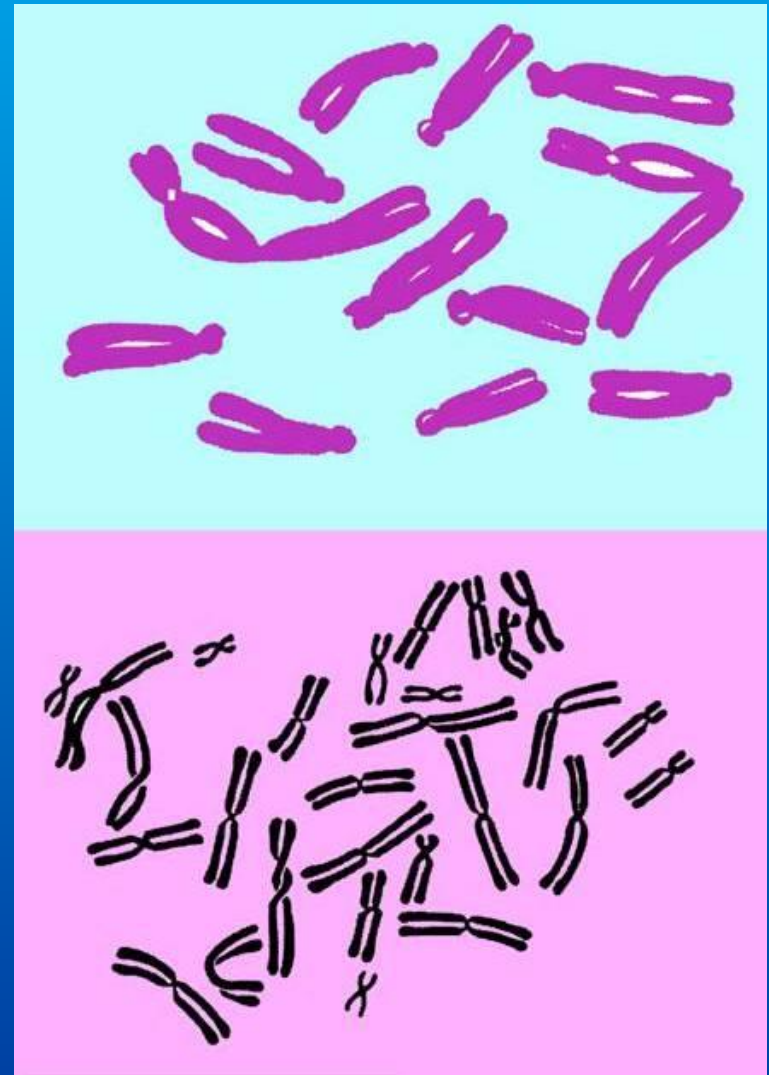


- В состав хроматина входят ДНК, РНК, белки, неорганические ионы.
- При делении клетки ДНК спирализуется, и хроматин преобразуется в **хромосомы.**

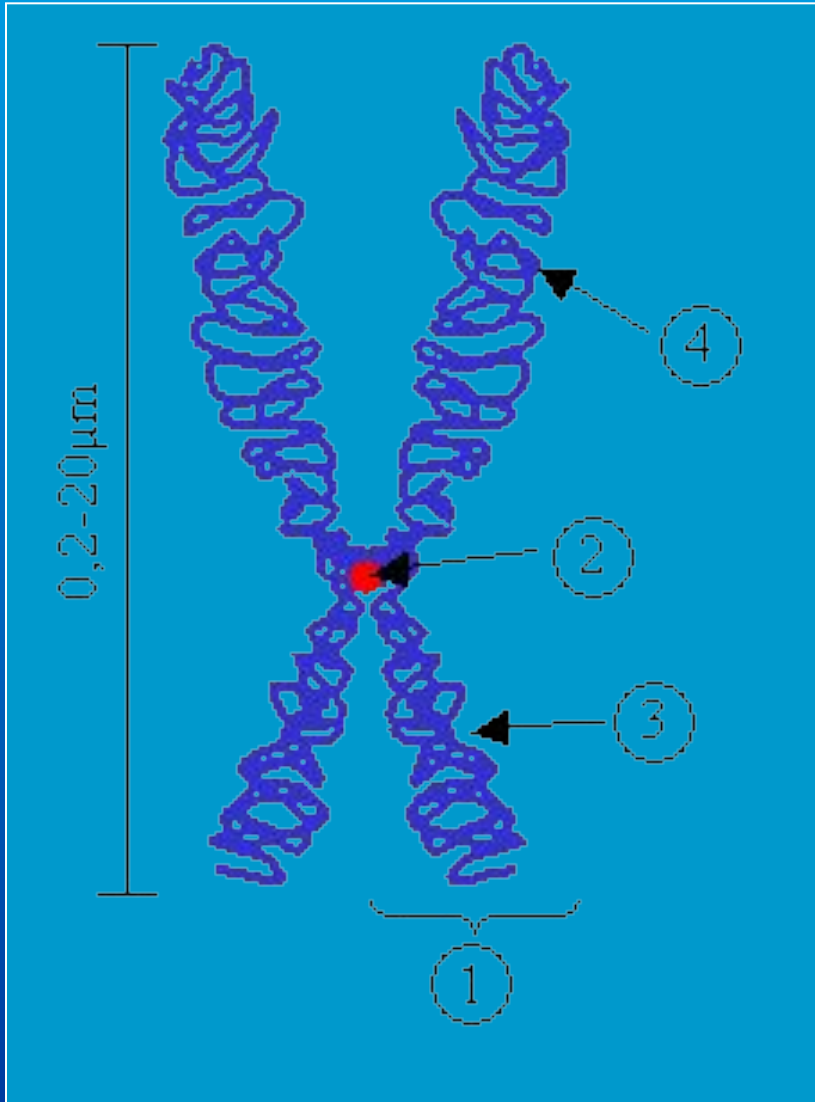
# **ХРОМОСОМА** - молекула ДНК, связанная с белками.



- Хромосомы бывают 2 видов: соматические (аутосомы) и половые (X и Y) хромосомы.



# СТРОЕНИЕ ХРОМОСОМЫ



Хромосома состоит из двух *хроматид*.

На хромосоме имеется первичная перетяжка — *центромера*.

Центромера делит хромосому на *короткое и длинное плечо*.

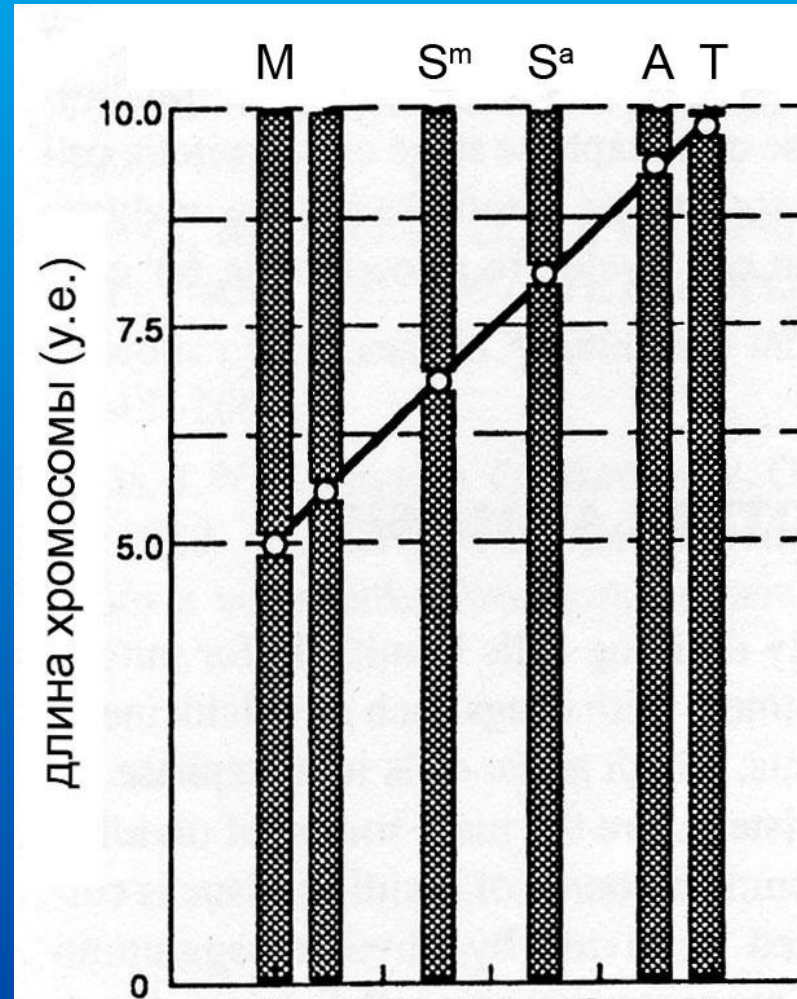
Конец хромосомы называется *теломером*.

- 1—хроматида;
- 2—центромера;
- 3—короткое плечо;
- 4—длинное плечо

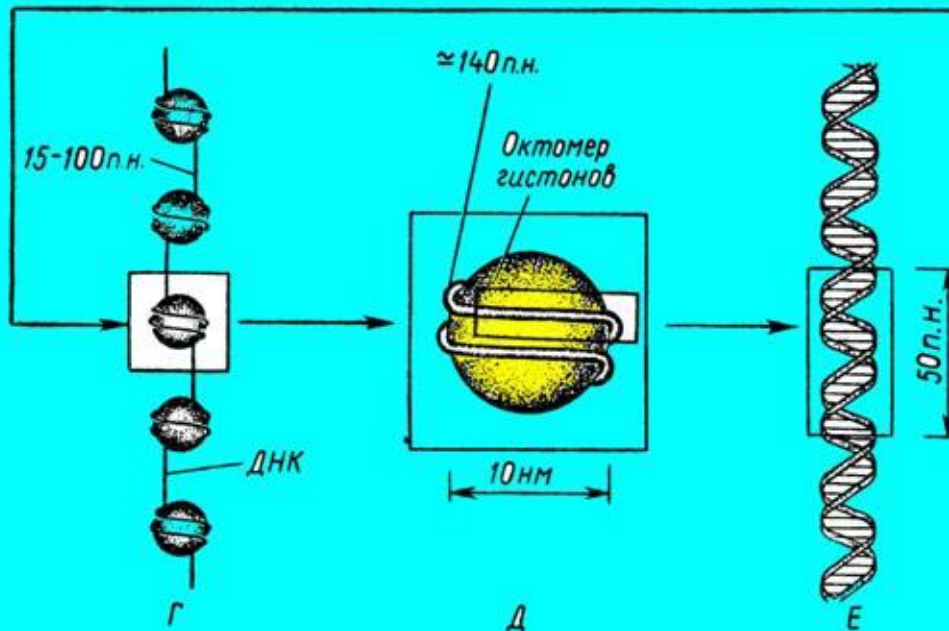
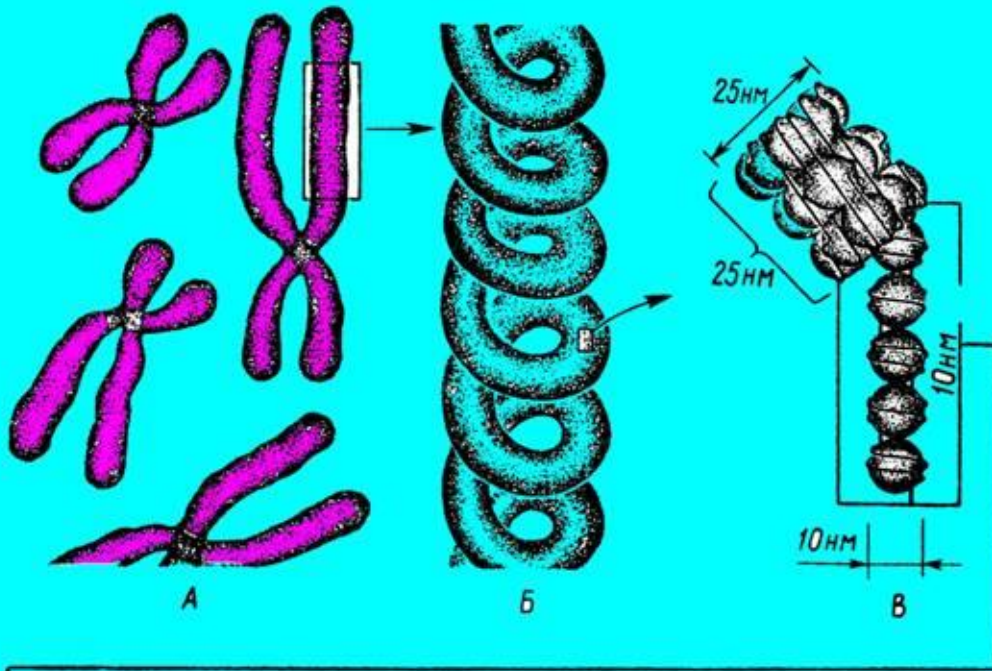
- **ЦЕНТРОМЕРА** (от центр + греч. meros — часть) — участок ДНК, в районе который соединяет хроматиды.
- **ХРОМАТИДА** (от греч. chroma - цвет, краска + eidos - вид) — часть хромосомы, которая состоит из молекулы ДНК, соединенной с белками.

# Классификация хромосом

- **Метацентрические хромосомы (M)**
  - **Субметацентрические (Sm)**
  - **Субacroцентрические (Sa)**
  - **Аacroцентрические (A)**
  - **Телоцентрические (T)**
- 
- Хромосомы типа (M) называют *равноплечими*.
  - Хромосомы типа (Sm, Sa) называют *неравноплечими*.
  - Хромосомы типа (A, T) называют *палочковидными*.



# ДНК в хромосомах



- ДНК в составе хромосом связана с белками-гистонами
- Один комплекс из гистонов и ДНК называется нуклеосома
- Последовательность нуклеосом многократно спирализована.

# ФУНКЦИИ ХРОМОСОМ

- Хромосомы – хранители генетической информации.
- Регулируют процессы в клетке путем синтеза первичной структуры белка, иРНК, рРНК.



# ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ

- В клетках тела двуполых животных и растений каждая хромосома представлена двумя гомологичными хромосомами, происходящими одна от материнского, а другая от отцовского организма. Такой набор хромосом называют **диплоидным (двойным)**.

# ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ

КОМАР – 6

ОКУНЬ – 28

ПЧЕЛА – 32

СВИНЬЯ – 38

МАКАК-РЕЗУС – 42

КРОЛИК - 44

КРОЛИК – 44

ЧЕЛОВЕК – 46

ШИМПАНЗЕ – 48

БАРАН – 54

ОСЕЛ – 62

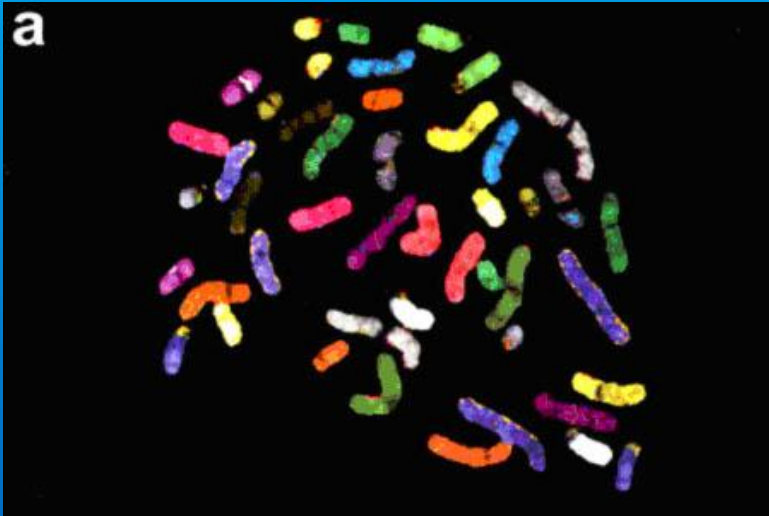
ЛОШАДЬ – 64

КУРИЦА - 78

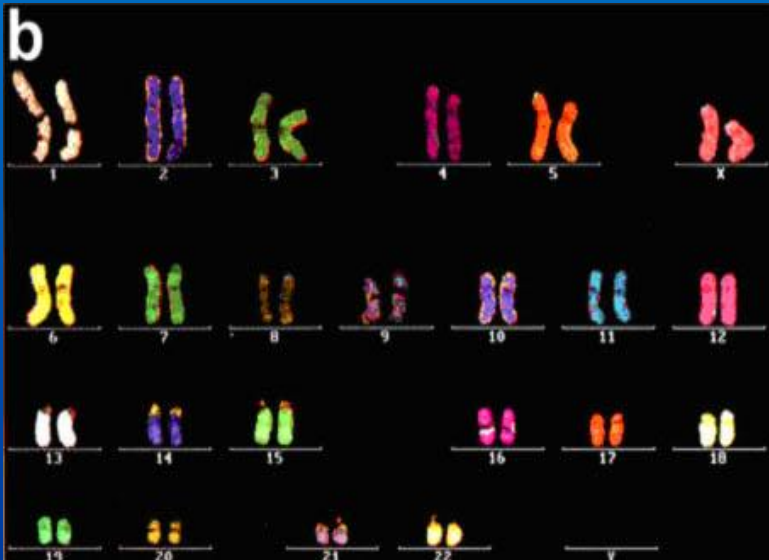
# ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ

- Половые клетки, образовавшиеся в результате мейоза, содержат только одну из двух гомологичных хромосом. Этот набор хромосом называют **гаплоидным (одинарным)**.

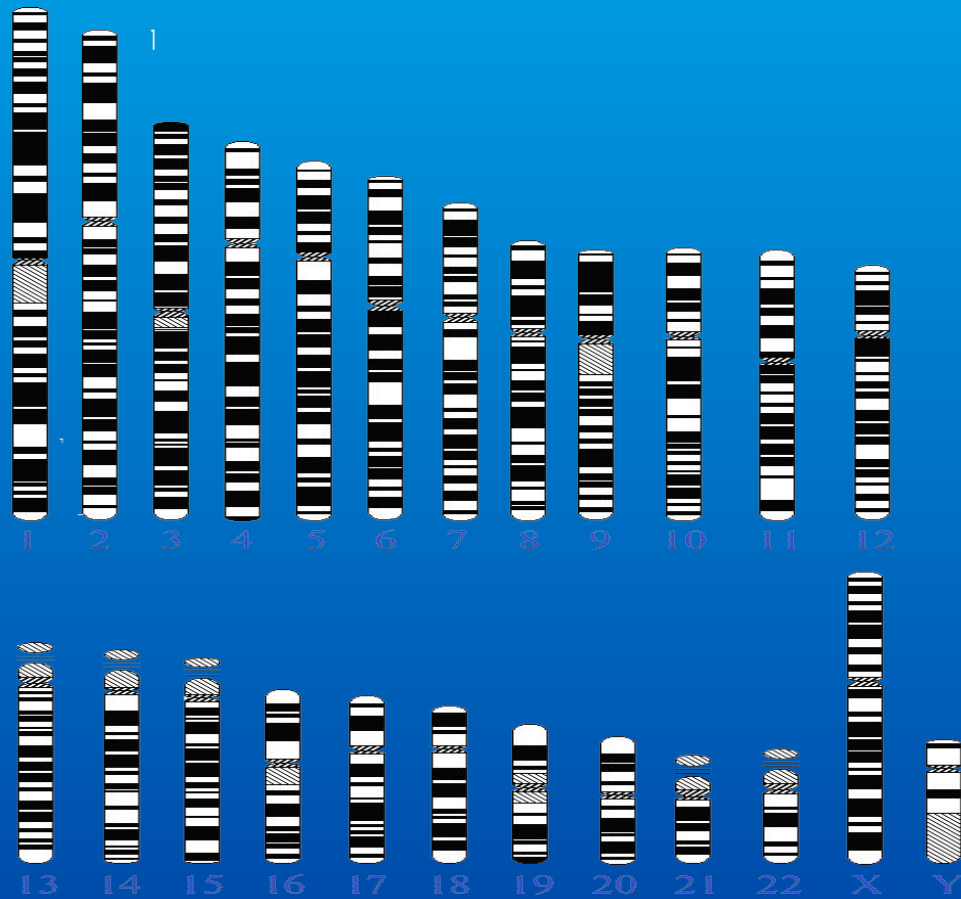
# КАРИОТИП - это совокупность числа, величины и морфологии хромосом.



- Каждый вид растений и животных имеет свой видоспецифичный кариотип.
- Для изучения хромосом используют метод кариотипирования.
- На рисунке (а) представлена метафазная пластинка хромосом человека.
- На рисунке (б) представлена раскладка хромосом человека (с учетом размера хромосом, расположения центромеры).



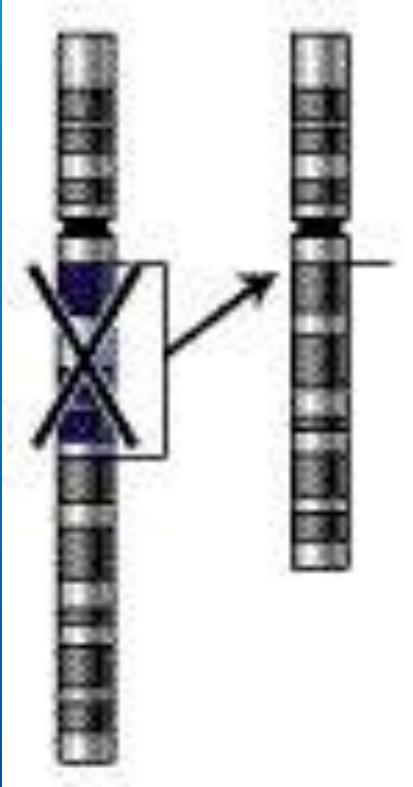
# ВСЕ ХРОМОСОМЫ ЧЕЛОВЕКА



# НАРУШЕНИЯ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ

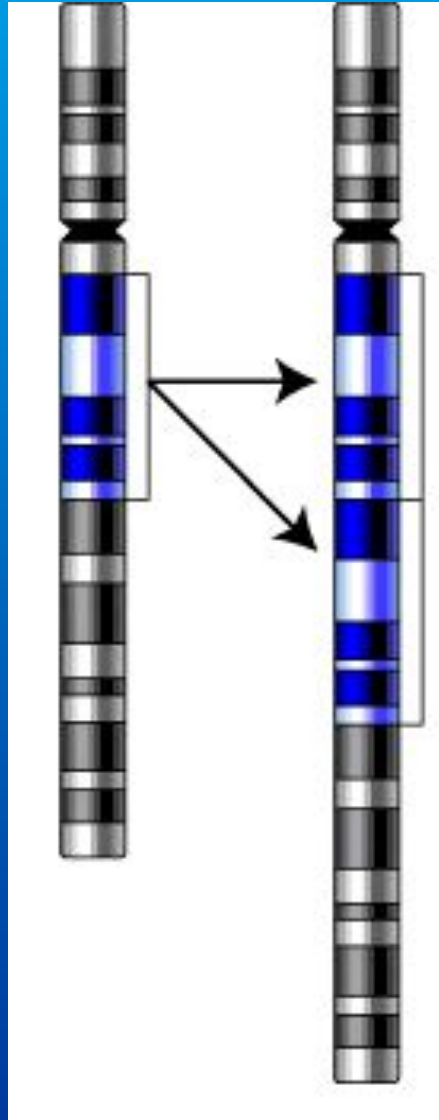
- Нарушение структуры хромосом происходит в результате спонтанных или спровоцированных изменений:
- Генные мутации (изменения на молекулярном уровне)
- Хромосомные мутации (микроскопические изменения, различимые при помощи светового микроскопа):
  - делеции
  - дупликации
  - транслокации
  - инверсии

# Хромосомная мутация: ДЕЛЕЦИЯ



-от лат. *deletio* —  
уничтожение —  
хромосомная aberrация  
(перестройка), при  
которой происходит  
потеря участка  
хромосомы.

# Хромосомная мутация: ДУПЛИКАЦИЯ



От лат. *duplicatio* —  
удвоение —  
структурная  
хромосомная мутация,  
заключающаяся в  
удвоении участка  
хромосомы.



# Хромосомная мутация: ТРАНСЛОКАЦИЯ

- В ходе транслокации происходит обмен участками негомологичных хромосом, но общее число генов не изменяется.

## Хромосомная мутация: ИНВЕРСИЯ

- Это изменение структуры хромосомы, вызванное поворотом на  $180^\circ$  одного из внутренних её участков.

# Наследственные заболевания

```
graph TD; A[Наследственные заболевания] --> B[генные]; A --> C[хромосомные]; A --> D[тератогенные];
```

генные

хромосомные

тератогенные

# ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

проявляются у 1, 5 –  
2,0% новорожденных



причины – генные  
мутации - изменение  
последовательности  
нуклеотидов в гене.

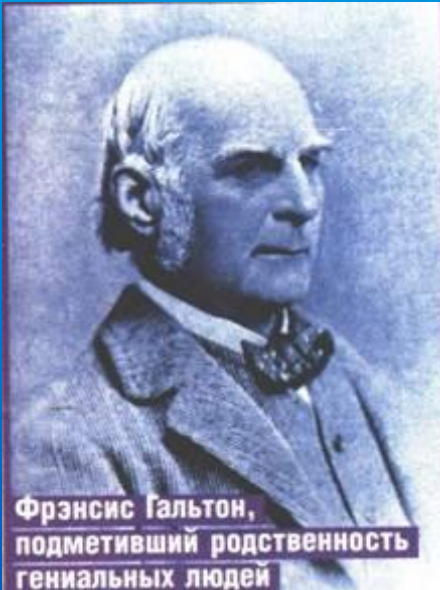


# Генетика человека



- В 1929 г. советский генетик, neuropatолог С.Н.Давиденко организовал первую в мире медико-генетическую консультацию. Он первым в мире поставил вопрос о необходимости составления каталога генов человека, сформулировал понятие о генетической гетерогенности наследственных болезней человека.

# МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА



Фрэнсис Гальтон,  
подметивший родственность  
гениальных людей

- ◆ 1. Клинико-генеалогический метод (составление родословных, предложил в 1865 г. Ф.Гальтон).
- ◆ 2. Близнецовый метод (предложил в 1875 г. Ф.Гальтон).
- ◆ 3. Дерматоглифический метод (предложил в 1892 г. Ф.Гальтон).
- ◆ 4. Популяционно статистический метод (предложили в 1908 г. Г.Харди и В.Вайнберг).
- ◆ 5. Цитогенетический метод (предложили в 1956 г. Д.Тийо и А.Левин).
- ◆ 6. Биохимический метод.
- ◆ 7. Молекулярно-генетический метод



# Близнецовый метод

Коэффициент наследственности:

$$H = \frac{MB - DB}{100 - DB}, \text{ где}$$

**MB** – % сходства у монозиготных близнецов

**DB** – % сходства у дизиготных близнецов



Близнецы с глазо-кожным альбинизмом

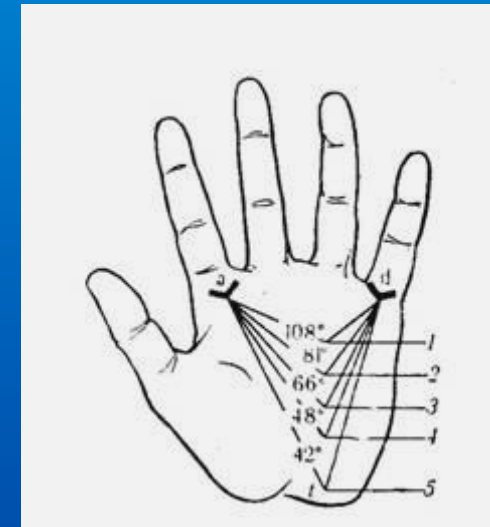
- Двойни встречаются 1/84 новорожденных, 1/3 из них – **монозиготные** (однойцовые – близнецы), остальные – **дизиготные** (двухцовые – двойняшки).
- Сходные признаки у близнецов называются – **конкордантными**.
- Метод используется для оценки степени влияния наследственности и среды на развитие признаков. Поскольку у монозиготных близнецов генотип одинаков, то различия появляются в результате влияния среды обитания ( $H$  – менее 0,5). Этот метод позволил установить наследственно-предрасположенные болезни: шизофрению, умственную отсталость, сахарный диабет и др.



# Дерматоглифический метод



W L A




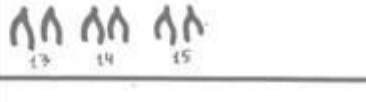






Болезнь Дауна: лицо больного и ладонь (б)

- В генетике используются разделы: **дактилоскопия** (рис. на подушечках пальцев), **пальмоскопия** (рис. на ладонях) и **плантоскопия** (рис. на подошве).
- Различают 4 типа узоров: А – дуги (6%), L – петли (60%), W - завитки (30%), S - рисунок (4%)
- Если провести линии от **a** и **d** к **t**, то образуется ладонный угол (**трирадиус**), который в норме не должен превышать  $57^\circ$ . У Даунов угол равен  $89^\circ$  и выше, а 2 ладонные поперечные линии сливаются в одну.
- По линиям рук можно установить более 100 наследственных болезней.

# Цитогенетический метод

**КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀**

<b>A</b>	<b>Крупные</b>	 1 2 3
<b>B</b>		 4 5
<b>C</b>		 6 7 8 9 10 11 12
<b>D</b>	<b>Средние</b>	 13 14 15
<b>E</b>		 16 17 18
<b>F</b>	<b>Мелкие</b>	 19 20
<b>G</b>		 21 22
<b>Половые хромосомы</b>		 23

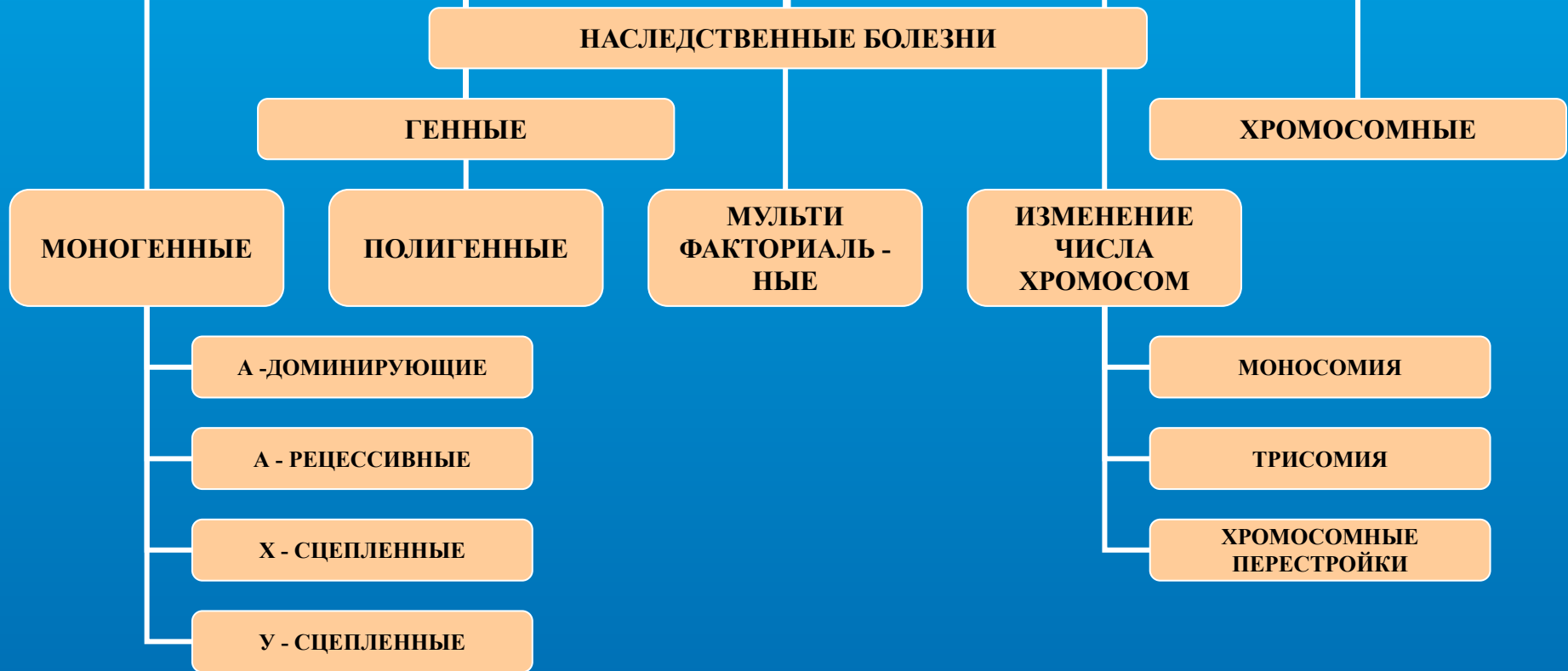
- В 1956 г. швед. ученые Д. Тийо и А Левин разработали метод культивирования человеческих лейкоцитов и останавливать их деление в стадии метафазы с помощью колхицина. Это позволило точно изучить кариотип человека. У человека 23 пары хромосом и 24 группы сцепления (22 в аутосомах и две в половых – XX и XY). Аутосомные хромосомы делятся на 7 групп (номера идут от крупных к мелким): А, В, С – крупные; D, Е – средние и F, G – мелкие.

Половые хромосомы самые крупные. Многие гены в X-хромосоме не имеют гомологичного участка в Y-хромосоме

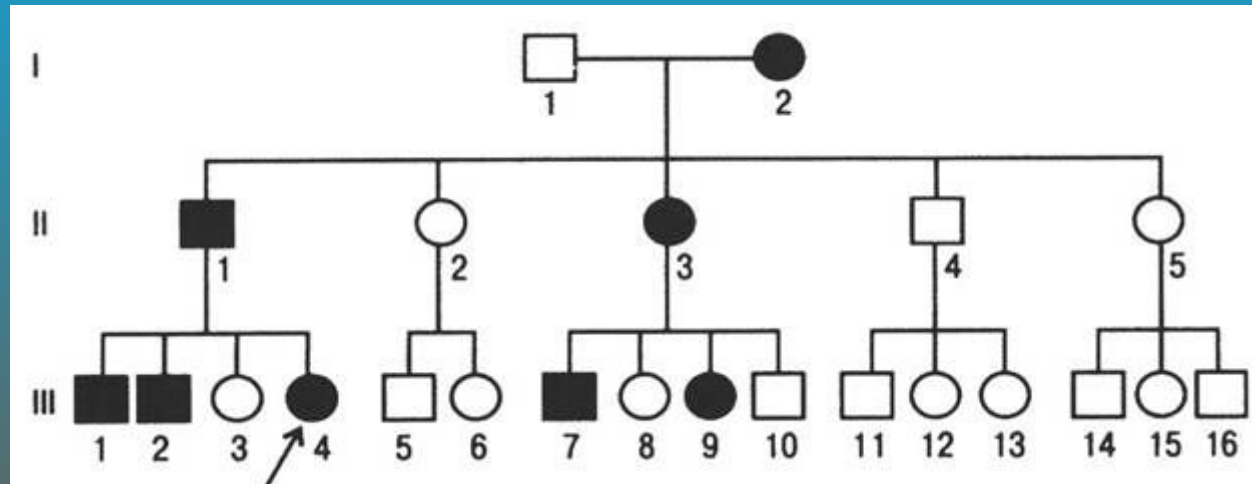


Цитогенетический метод позволяет установить хромосомные болезни человека (моносомии, трисомии, делеции и др.)

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



# Аутосомно-доминирующий тип наследования



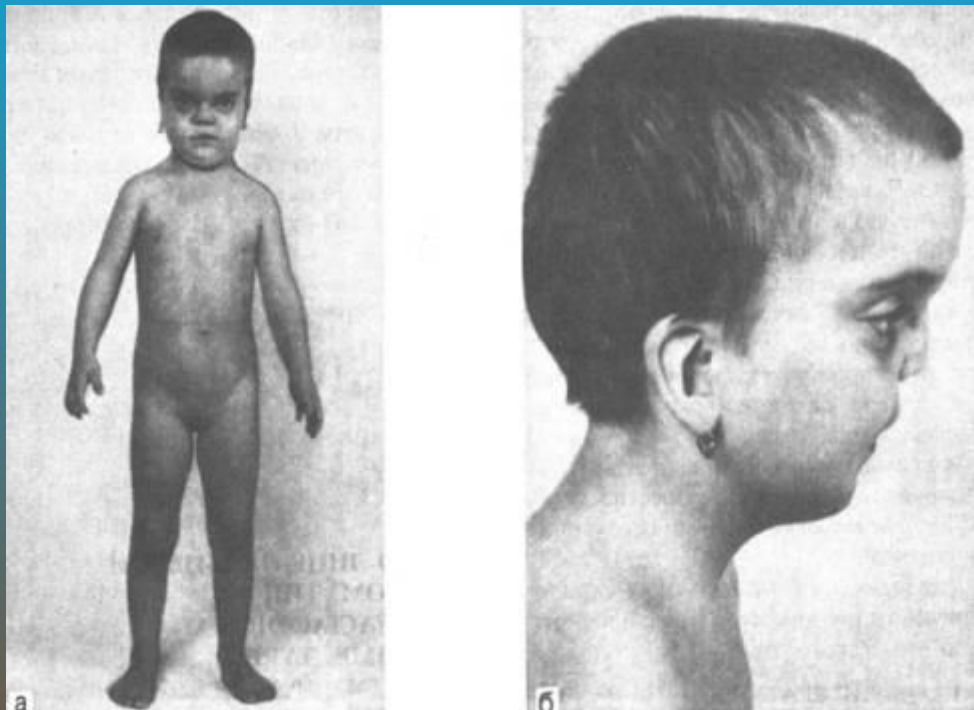
- 1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
- 2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- 3. Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.
- 4. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.
- 5. Возможны случаи, когда болезнь носит стертый характер (неполная пенетрантность гена).

# МИКРОСОМИЯ

- Синдром первой жаберной дуги.
- **Клинические признаки:** односторонняя аномалия ушной раковины и гипоплазия нижней челюсти; аномалии глаз; лицо асимметрично, нарушение прикуса.
- **Тип наследования: АД-аутосомно доминантный**
- **Популяционная частота неизвестна**



# РОБИНОВА СИНДРОМ



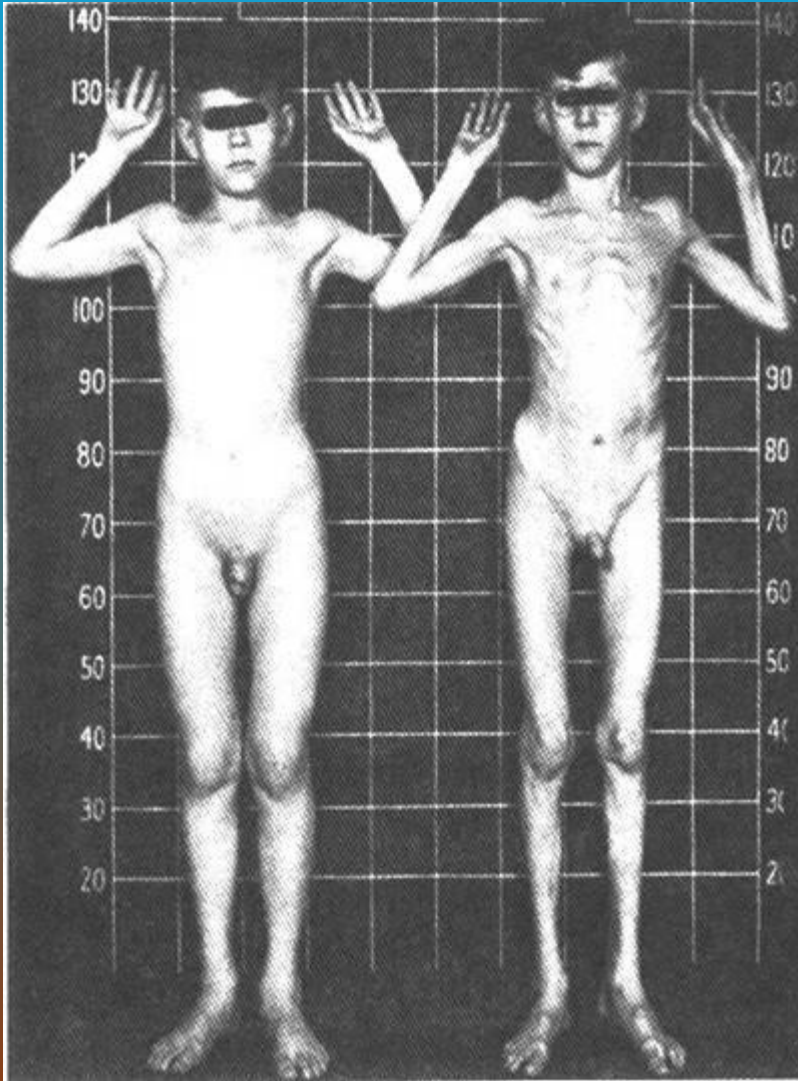
- Впервые описан в 1969 г.
- **Клинические признаки:** необычное строение лица, умеренная карликовость, **гипоплазия** половых органов, макроцефалия, **эпикант**,
- короткий нос, брахидактилия, вывих бедра, аномалии ребер.
- **Тип наследования – АД**
- **Популяционная частота неизвестна**

# ВИЛЛЬЯМСА СИНДРОМ

- Впервые описан в 1961 г.
- **Клинические признаки:**
- Необычное лицо, низкий рост, короткий нос, полные щеки, маленькая нижняя челюсть, умственная отсталость.
- **Тип наследования – АД**
- **Популяционная частота** неизвестна.



# МАРФАНА СИНДРОМ



- Впервые описан в 1896 г.
- **Клинические признаки:** высокий рост, арахнодактилия, подвывих хрусталика, порок митрального клапана, плоскостопие, гипоплазия мышц.
- **Тип наследования – АД**
- **Частота наследования – 0,04 : 1000.**



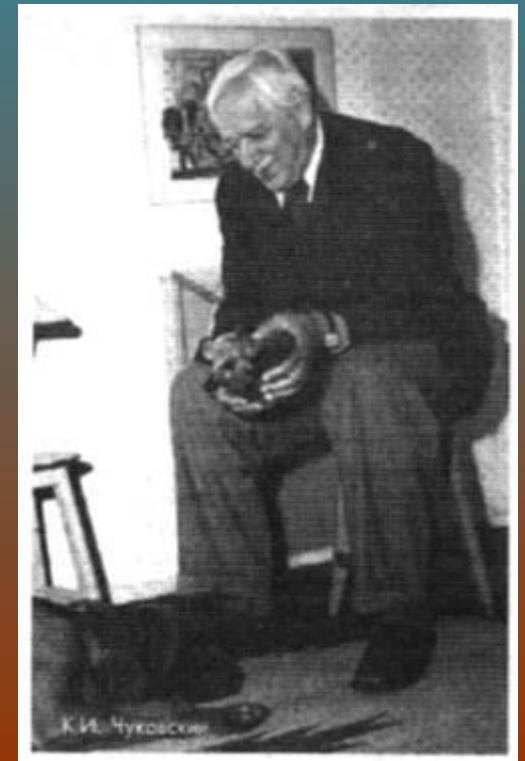




- Синдром вызван наследственным пороком развития соединительной ткани. Больные часто умирают от аневризма аорты. Единственная компенсация – повышенное содержание адреналина в крови, поэтому больные всю жизнь находятся в возбужденном состоянии и становятся невероятными трудоголиками.
- Синдромом Марфана страдали всемирно известные личности: **Авраам Линкольн** – президент США (рост 193 см), **Ганс Христиан Андерсен** – писатель

**Никколо Паганини** – великий скрипач (болезнь придавала ему большие технические возможности).

В XX веке жили не менее талантливые «носачи». Это **Шарль де Голль** – президент Франции и **Корней Чуковский** – советский детский писатель



# Акроцефалосиндактилия

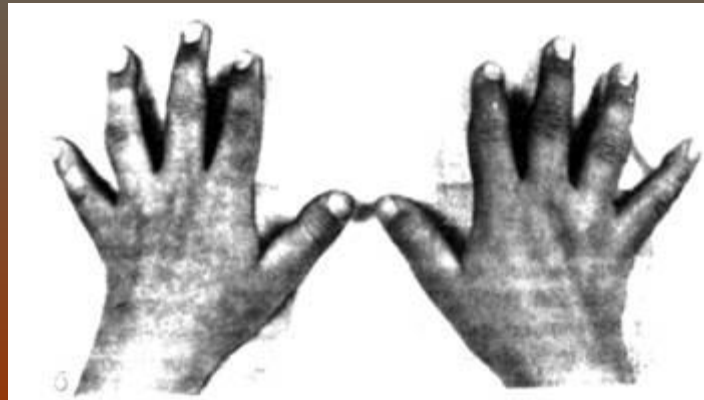


- **Клинические признаки:** изменение черепа, гипоплазия основания черепа, плоский лоб, гипертелоризм, западающая переносица, синдактилия, косоглазие, слабоумие.
- **Тип наследования - АД**
- **Популяционная частота:** 1 : 150 000

# Трихо-рино-фалангетальный синдром



- **Клинические признаки:** отставание в росте, лицо с грушевидным носом, оттопыренные уши, редкие, тонкие и ломкие волосы, деформация и утолщение фаланги пальцев, крыловидные лопатки, раннее окостенение ростковых хрящей, умеренная умственная отсталость, задержка речевого развития
- **Тип наследования – АД**
- **Популяционная частота** неизвестна.



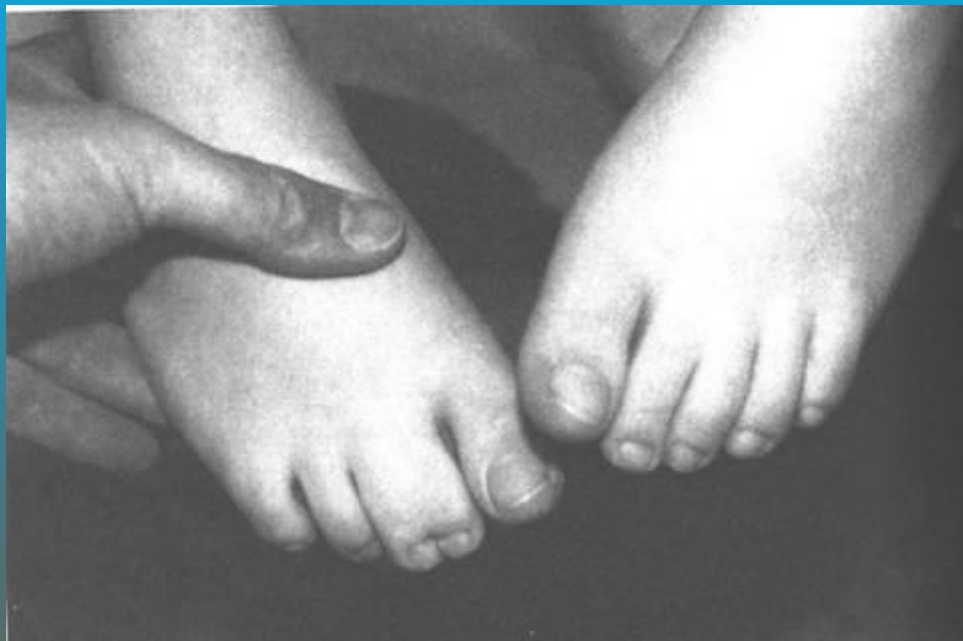
# ПОЛИДАКТИЛИЯ



- ◆ **Клинические признаки:** существует два варианта:
- ◆ **тип А**, при котором дополнительный палец функционален, и **тип В**, когда дополнительный палец недоразвит и представляет собой кожный вырост.
- ◆ **Тип наследования: АД**
- ◆ **Популяционная частота** – от 1:3000 до 1:650

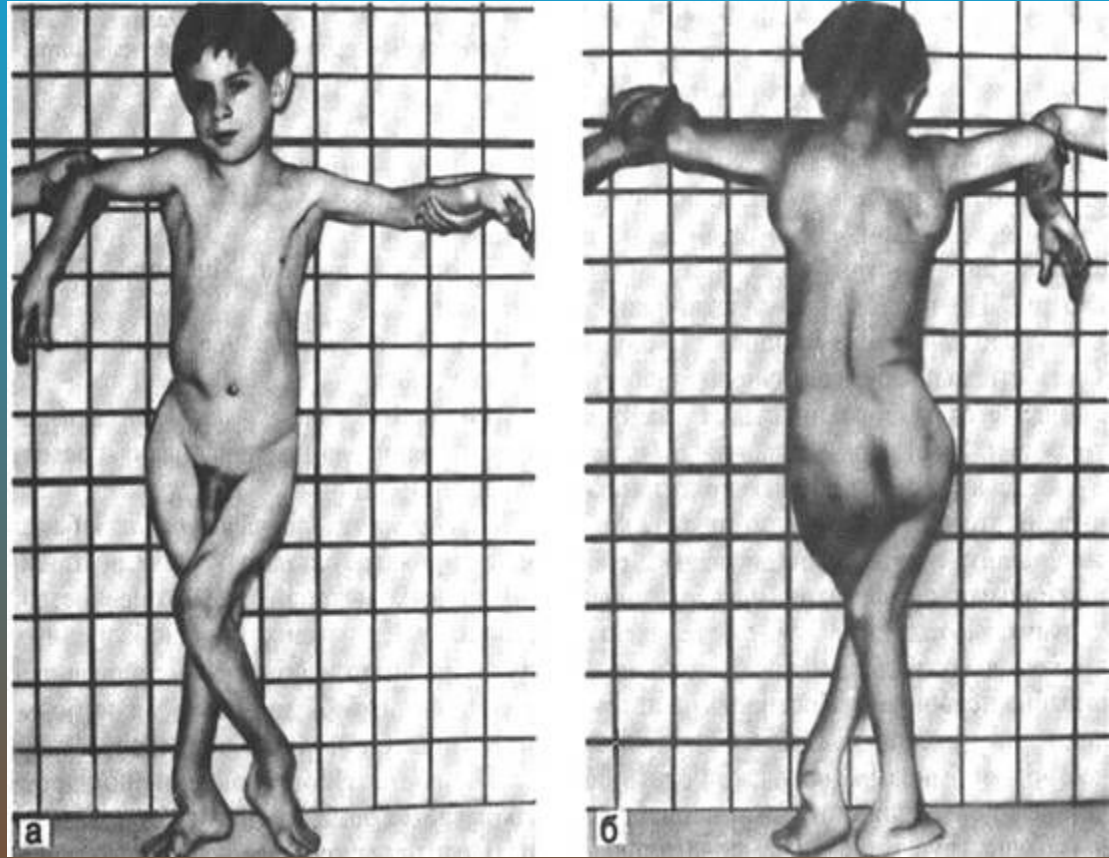
# СИНДАКТИЛИЯ

- **Клинические признаки:** синдактилия – это сращение различных пальцев кистей и стоп. На кистях чаще всего встречается между 3 – 4 пальцами, а на стопах - между 2 – 3.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота – 1:2500 -3000**



# ОСТЕОГЕНЕЗ

- **Клинические признаки:** повышенная ломкость трубчатых костей, ребер и ключиц при минимальной травме, деформации конечностей, голубые склеры глаз, «янтарные зубы», треугольное лицо, «рыбьи позвонки». Рентгенологически выявляется истончение костей.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота – 7,2 : 10 000**



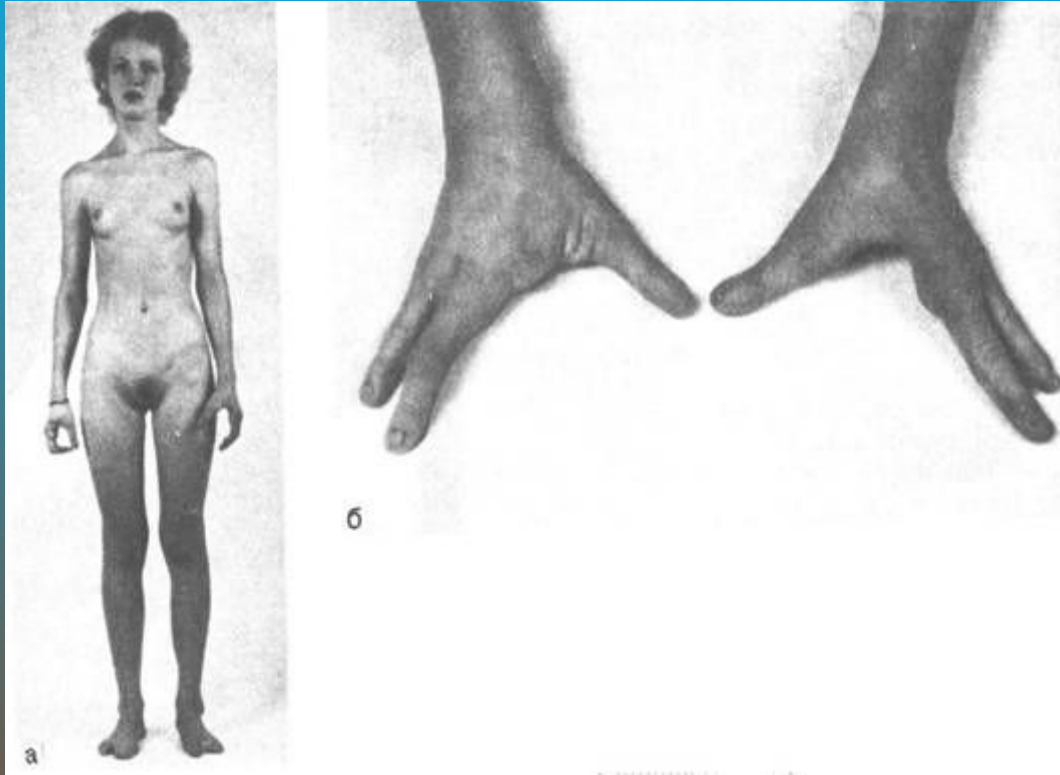
# МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ



Ребенок и взрослая пациентка с миотонической дистрофией (птоз, анемичное лицо, рот треугольной формы, слабость лицевых мышц, атрофия жевательных мышц)

- Миотоническая дистрофия, или болезнь Штейнерта – многосистемное заболевание у обоих полов.
- **Клинические признаки:** миотония, мышечная слабость, катаракта, аритмия сердца, облысение со лба, умственная отсталость, мышечные судороги рук и лица, нарушение речи и глотания. У мужчин ранний гипогонадизм, а у женщин ранняя аменорея и кисты яичников. Заболевание сильно варьирует началом заболевания (от года до 50-60 лет).
- **Тип наследования: АД**      **Популяционная частота** – 1 : 7500-10000

# ЭКТРОДАКТИЛИЯ



- Впервые описан в 1970 г.
- **Клинические признаки:** недоразвитие или отсутствие одного или нескольких пальцев кистей или стоп. Возможна расщелина губы и неба, умеренная гипоплазия ногтей, неправильная форма зубов, множественный кариес.



- **Тип наследования - АД**
- **Популяционная частота**  
– 1 : 90 000 -160 000



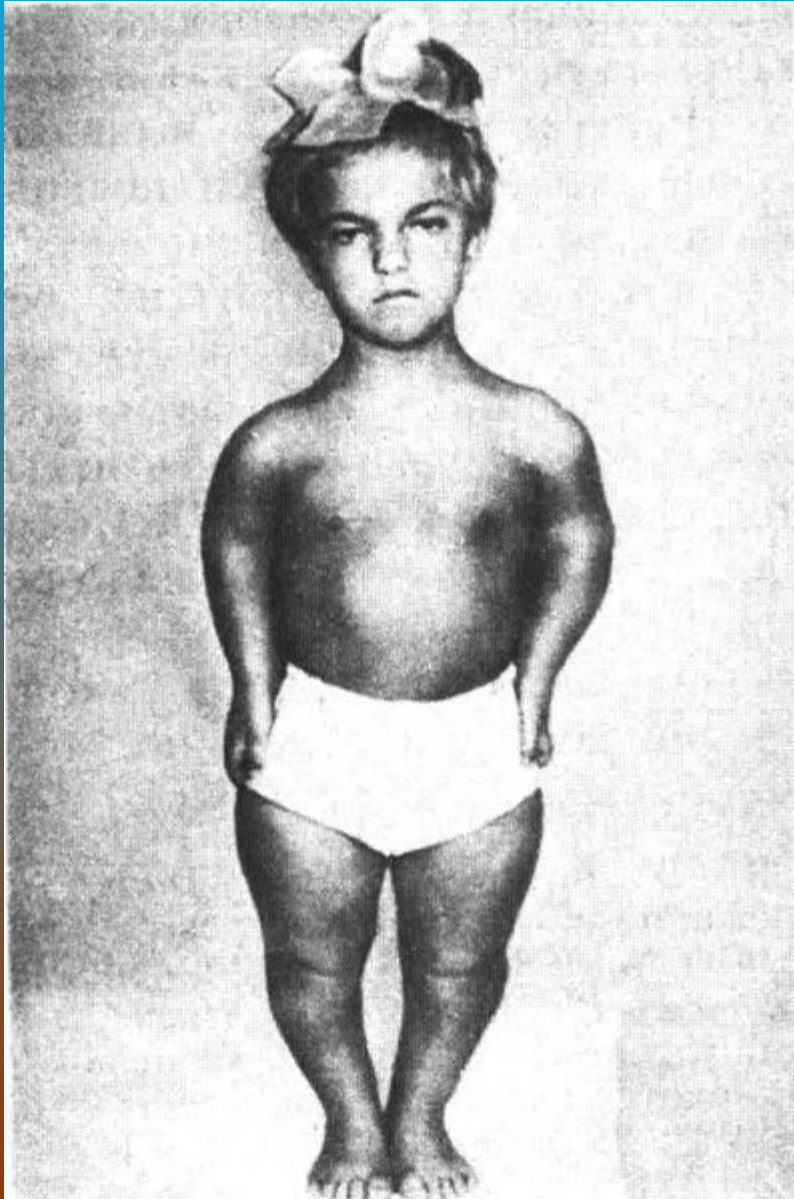
# СИНДРОМ КРУЗОНА (черепно-лицевой дизостоз)



- Синдром Крузона – дефект гена каспазы, 10q. Впервые описан в 1912 г.
- **Клинические признаки:** выступающие глаза, гипертелоризм, косоглазие, экзофтальм, короткая верхняя губа, гипоплазия верхней челюсти, деформация черепа (раннее зарращение швов черепа), иногда расщелина языка и неба, атрезия слухового прохода, глухота и умственная отсталость.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота** – неизвестна (по некоторым данным 1 : 35 000 - 50 000)

Синдром Крузона. Мать и сын.

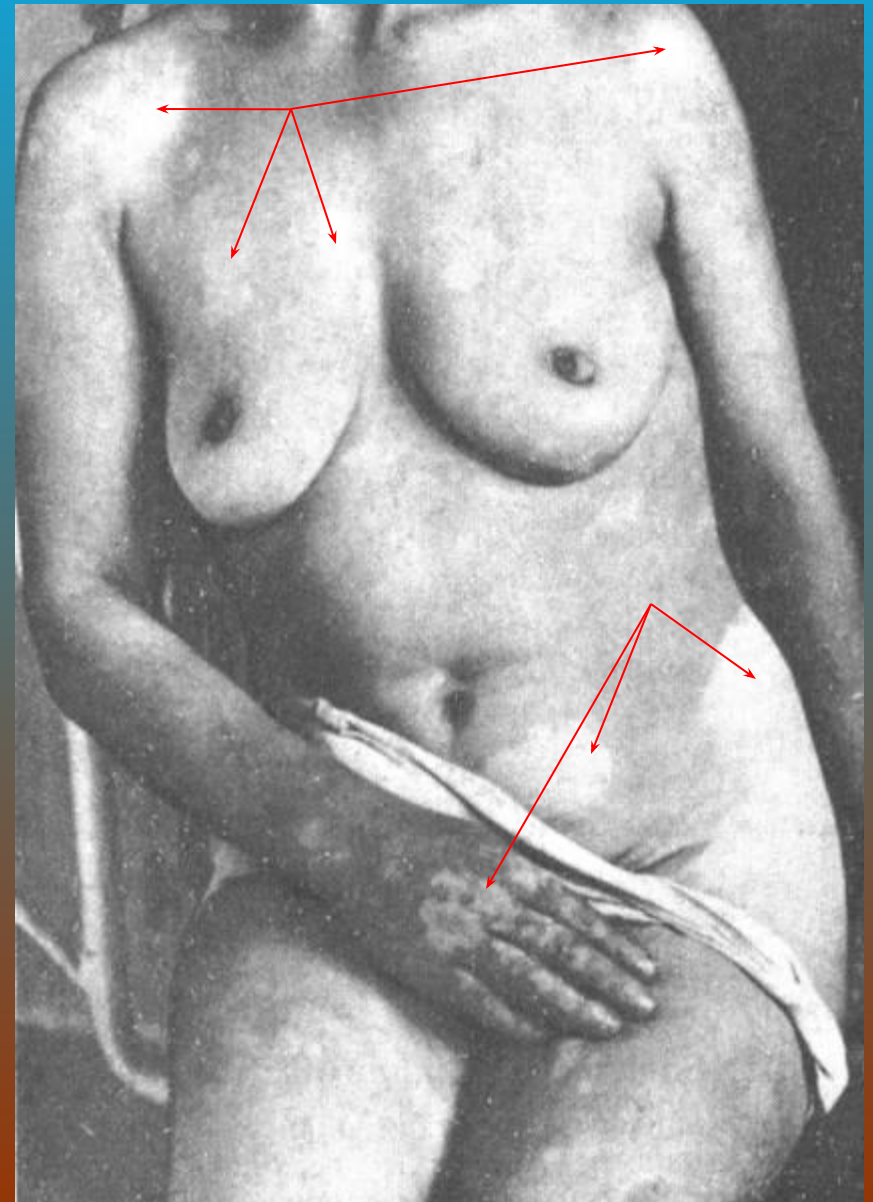
# АХОНДРОПЛАЗИЯ



- **Клинические признаки:** диспропорциональная карликовость (рост 120-130 см) за счет укорочения конечностей, большой череп, кисти широкие и короткие, укорочение основания черепа.
- **Тип наследования:** АД
- **Популяционная частота** – 1 : 100000

# ВИТИЛИГО

- **Клинические признаки:**  
частичная депигментация кожи; поражение обычно симметричное на руках, лице, шее. Больные очень чувствительны к УФ-лучам (получают солнечные ожоги), повышен риск рака кожи.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота – 1 : 100.**



# ГИПЕРТРИХОЗ («ЛЮДИ – ВОЛКИ»)

- **Клинические признаки:** чрезмерный рост волос на всех частях тела, кроме ладоней и подошв. Со средних веков зарегистрировано только 50 случаев конгенитального гипертрихоза. Других отклонений в развитии нет. Локальный гипертрихоз может отмечаться при нарушении обмена веществ.
- **Тип наследования: АД. Популяционная частота** неизвестна.



# Порфирия, или вампиризм

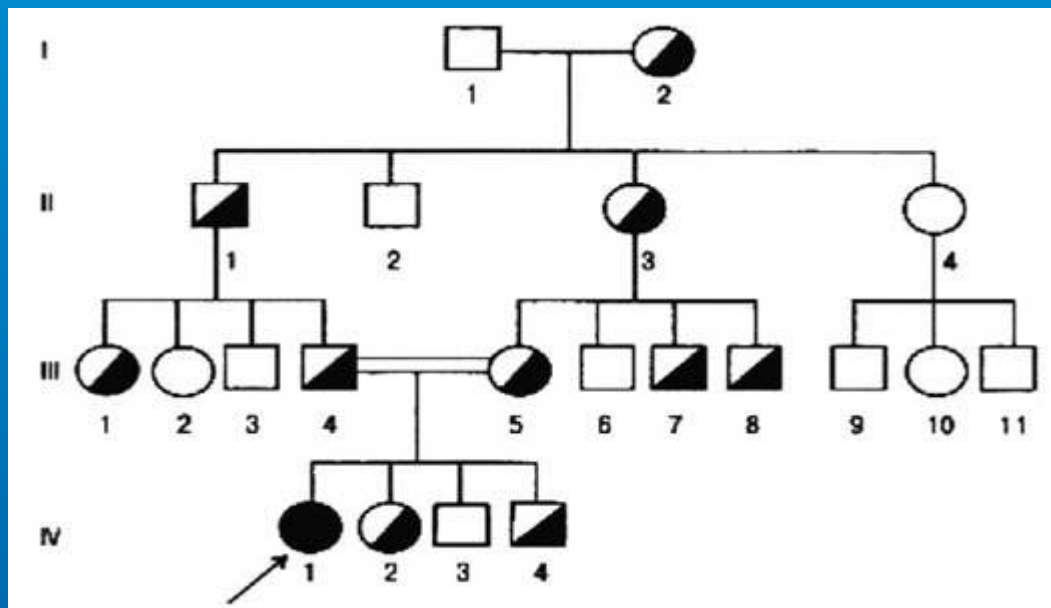
- "..Ученые выяснили, что вампиризм – это тяжелое, очень редкое заболевание – **порфирия**, которая и нагоняла суеверный страх на добропорядочных граждан средневековой Европы.
- Впервые об этой болезни заявил доктор **Ли Иллис** в 1963 г.С научной точки зрения: **порфирия** является наследственным заболеванием, возникающим часто в случае инцеста (кровосмешения между близкими родственниками, а в Восточной Европе такое весьма часто практикуется).
- Вообще-то, случаев порфирии известно немного. В наши дни таких больных всего около 70 человек во всем мире. Их организмы не в состоянии самостоятельно вырабатывать красные тельца крови.
- Люди, страдающие порфирией не выносят дневного света, т.к. в тканях их организмов нарушен пигментный обмен, и под воздействием солнца происходит распад гемоглобина, который превращается чуть ли не в кислоту и разъедает кожу (кожа больного сильно темнеет и в конечном итоге гниёт и лопается). Превратить "вампира" в нормального человека можно с помощью химиотерапии и частых переливаний крови.

**Тип наследования: АД. Популяционная частота неизвестна (по некоторым данным 1 : 200 000)**



# Аутосомно-рецессивный тип наследования

- 1. Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей.
- 2. Болеют сибсы, т.е. братья и сестра.
- 3. Оба пола поражаются одинаково.
- 4. Чаще встречается при кровно-родственных браках.
- 5. Если больны оба супруга, то все дети будут больными.



# АХОНДРОГЕНЕЗ



- **Клинические признаки:** водянка плода, резкое укорочение конечностей, шеи и туловища, большие размеры черепа. Рентгенологически выявляется укорочение ребер и отсутствие кальцификации тазовых костей и поясничных позвонков.
- **Тип наследования: АР**
- **Популяционная частота неизвестна**

# Лоуренса-Муна-Барде-Бидля синдром

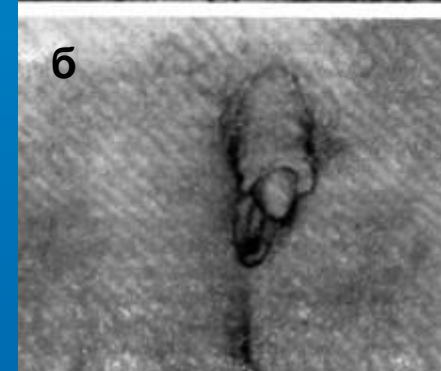


- Впервые описан в 1866 г. J. Laurence и R. Moon.
- **Клинические признаки:** ожирение, гипогонадизм, умственная отсталость, пигментная дегенерация сетчатки (приводит к ночной слепоте и потере зрения), полидактилия, судороги, патология почек и пороки сердца и мозга.
- **Тип наследования –АР**
- **Популяционная частота** неизвестна/



# АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

- **Клинические признаки:** женский псевдогермафродитизм, повышенная секреция гормонов коры надпочечников; **гипертрофия клитора** и **гиперпигментация генитальной области**, внутренние половые органы сформированы правильно, раннее половое созревание.
- **Тип наследования:** АР
- **Популяционная частота** неизвестна



Адреногенитальный синдром: а – внешний вид ребенка (девочки); б – гипертрофия клитора

# РАСЩЕЛИНА ГУБЫ

- **Клинические признаки:** расщелина губы/неба, микроцефалия, широкая переносица, часто эпикант и телоризм, деформации первых пальцев кистей, искривление носовой перегородки и аномалии зубов.



- **Тип наследования: АР**
- **Популяционная частота – 1 : 1000**

# ЧЕРЕП В ФОРМЕ ТРИЛИСТНИКА



- **Клинические признаки:** характерная форма черепа (возникает вследствие внутриутробного зарастания швов) и лица, высокий лоб, ПТОЗ, клювовидный нос, антимонголоидный разрез глаз. Часто встречается в сочетании с другими аномалиями.
- **Тип наследования: АР**
- **Популяционная частота** НЕИЗВЕСТНА

# НУНАН СИНДРОМ

- Впервые описан в 1928 г.
- **Клинические признаки:** гипертелоризм, эпикант, низко посаженные уши, нарушение прикуса, антимонголоидный разрез глаз, крипторхизм, аномалии грудной клетки, низкий рост, пороки сердца, умственная отсталость.
- **Тип наследования: АР ; Популяционная частота** неизвестна



### Клиника характеристика:

Фенотип больных с синдромом Нунан напоминает синдром Тернера: короткая шея с крыловидной складкой или низким ростом волос, низкий рост, гипертелоризм глазных щелей (фото 2). Лицевые микроаномалии включают антимонголоидный разрез глазных щелей, опущенные вниз наружные углы глазных щелей,птоз, эпикантус, низко расположенные ушные раковины, складчатый завиток ушных раковин, аномалии прикуса, расщелину язычка мягкого неба, готическое небо, микрогнатию и микрогению. Грудная клетка щитовидной формы с гипоплазированными широко расставленными сосками, грудина выступает в верхней части и западает в нижней. Около 20% больных имеют умеренно выраженную патологию скелета. Наиболее часто встречаются воронкообразная деформация грудной клетки, кифоз, сколиоз; реже – уменьшение числа шейных позвонков и их сращение, напоминающее аномалии при синдроме Клиппеля – Фейля.



# Дети с синдромом Нунан



# КОККЕЙНА СИНДРОМ

- Впервые описан в 1946 г.
- **Клинические признаки:** низкорослость, старообразное лицо, микроцефалия, умственная отсталость, дегенерация сетчатки, деформации суставов, килевидная грудная клетка, тремор, анорексия, крипторхизм.
- **Тип наследования: АР**
- **Популяционная частота неизвестна**



# КСЕРОДЕРМА ПИГМЕНТНАЯ (дерматоз Капоши)



- Пигментная ксеродерма – заболевание, протекающее с поражением кожи, фоточувствительностью, злокачественными новообразованиями.
- Клинические признаки: фотофобия, повышенная чувствительность к УФЛ, развитие рака и атрофии кожи, гиперпигментация типа веснушек, кератоз, ангиомы, рубцы роговицы и опухоли конъюнктивы и век, дефекты зубов. У новорожденных только фотофобия. Кожные изменения появляются к 3-4 годам. Продолжительность жизни – 20 лет

**Тип наследования: АР**

**Популяционная частота** - неизвестна





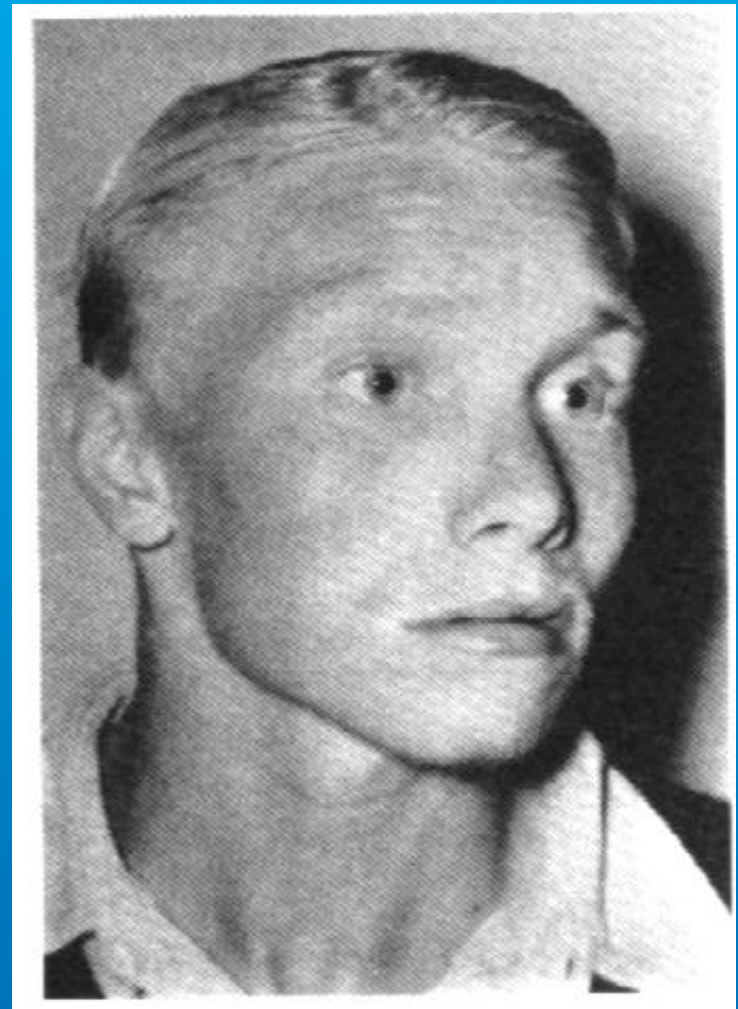


© Caters News Agency

**Xeroderma**

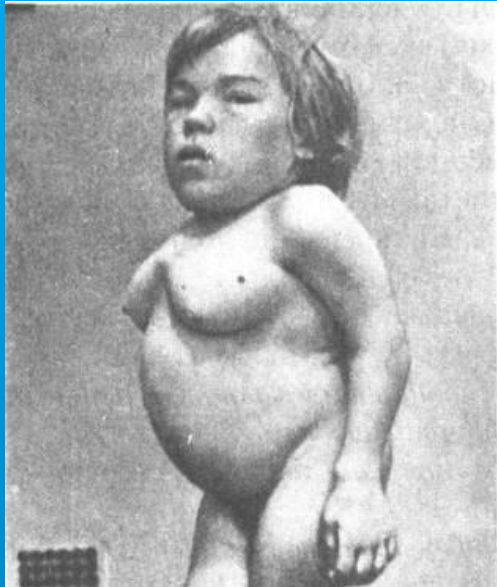
# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

- Фенилкетонурия – болезнь аминокислотного обмена. Описана в 1934 г. А. Фелингом. Патология связана с недостаточностью печеночного фермента **фенилаланингидроксилазы**, что нарушает превращение фенилаланина в тирозин (нарушается формирование миелиновых оболочек вокруг аксонов ЦНС).
- **Клинические признаки:** повышенная возбудимость и тонус мышц, тремор, эпилептиформные припадки, «мышиный» запах, умственная отсталость, снижение образования меланина. **Ранняя профилактика и лечение – искусственная диета.**
- **Тип наследования: АР**  
**Популяционная частота - 1 : 10000**



Слабая пигментация кожи и радужки глаза, умеренная степень олигофрении

# МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ











- **Клинические признаки:** отставание в росте, деформация позвоночника и грудины, деформация коленных суставов, короткая шея и гипертрофия нижней части лица, большой живот. Смерть чаще от сердечной патологии до 20 лет.
- **Тип наследования:** АР
- **Популяционная частота** -?



# ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

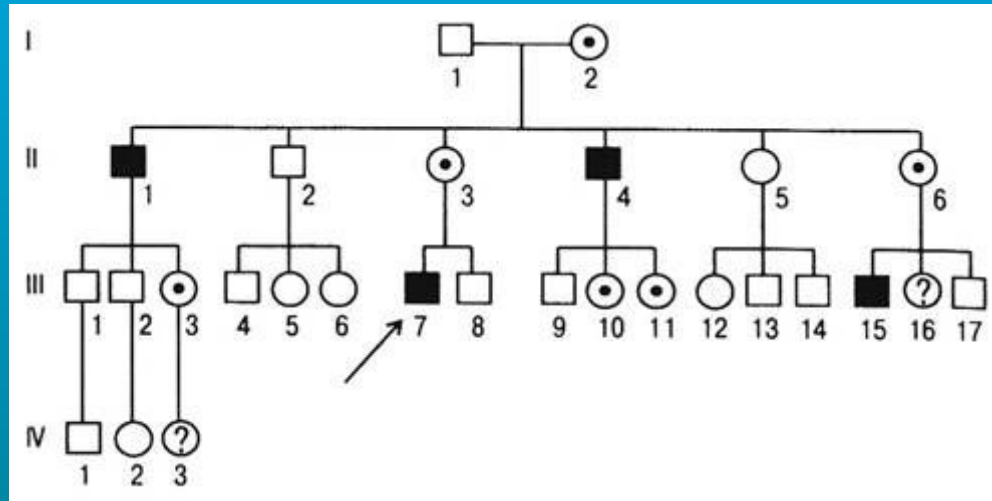
№ 18

**КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀**

<b>A</b>	<b>Крупные</b>	 1 2 3
<b>B</b>		 4 5
<b>C</b>		 6 7 8 9 10 11 12
<b>D</b>	<b>Средние</b>	 13 14 15
<b>E</b>		 16 17 18
<b>F</b>		 19 20
<b>G</b>	<b>Мелкие</b>	 21 22
<b>Половые хромосомы</b>		 23

- ◆ Хромосомные заболевания связаны с аномалиями числа или структуры хромосом.
- ◆ Для них характерно: малый рост и вес при рождении; черепно-лицевые дисморфии; умственная отсталость; многосистемные поражения.
- ◆ Только 3-5% наследуются.

# РОДОСЛОВНАЯ С Х-СЦЕПЛЕННЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ



- ◆ 1. Болеют только мальчики по линии матери.
- ◆ 2. Родители пробанда здоровы.
- ◆ 3. Больной мужчина не передает заболевание, но все его дочери являются носительницами.
- ◆ В браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочерей и 50% сыновей больны.

# ГИДРОЦЕФАЛИЯ



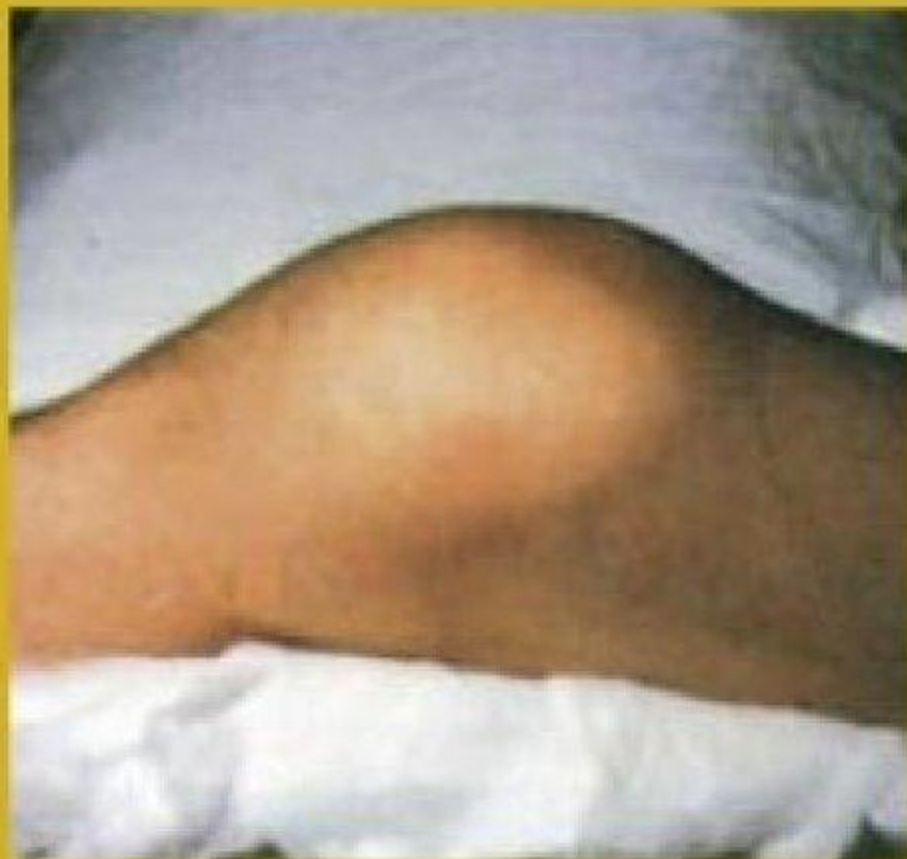
- ◆ **Клинические признаки:**  
увеличение объема головы,  
расширение желудочков мозга;  
истончение и расхождение костей  
черепа, диспропорция мозговой и  
лицевой частей черепа, косоглазие,  
умственная отсталость и задержка  
развития, расстройства движений и  
координации, нистагм, атрофия  
белого вещества мозга.
- ◆ **Тип наследования:** X-рецессив.
- ◆ **Популяционная частота** –  
1 : 2000

# ГЕМОФИЛИЯ

- ◆ **Клинические признаки:** под- и внутри кожные кровотечения, кровоизлияния в крупные суставы, подкожные и межмышечные гематомы, гематурия, сильное кровотечение при травмах. Причина: дефицит антигемофильного глобулина.
- ◆ **Тип наследования:** X-рецессивный
- ◆ **Популяционная частота** – 1 : 2500 (мальчиков)



# Гематомный тип кровоточивости



Острый гемартроз коленного сустава у больного гемофилией



Обширные гематомы у пациента с гемофилией



# СИНДРОМ ДАУНА (ТРИСОМИЯ 21)



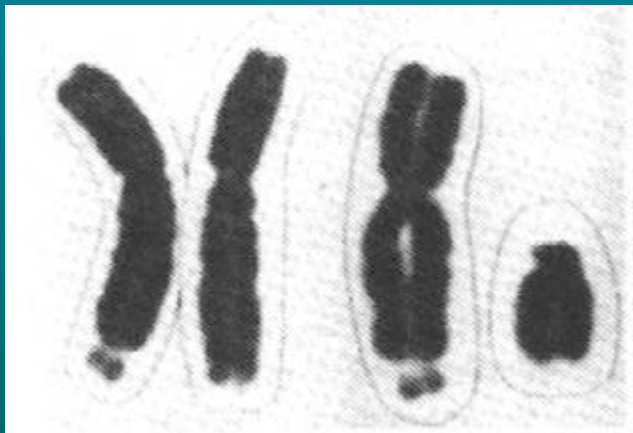
- ◆ Описан в 1866 г.
- ◆ **Клинические признаки:** умственная отсталость, плоское лицо, монголоидный разрез глаз, открытый рот, брахицефалия, короткие конечности, поперечная ладонная складка, пороки сердца и катаракта. Частота рождения таких детей зависит от возраста матери.
- ◆ **Тип наследования:** трисомия 21
- ◆ **Популяционная частота** – 1 : 500 - 1000



# СИНДРОМ МАРТИНА-БЕЛЛА



Лицо больного с синдромом  
Мартина-Белла



- ◆ Синдром Мартина-Белла – самая распространенная (после болезни Дауна) форма умственной отсталости. Мальчики болеют в 2-3 раза чаще девочек.
- ◆ **Клинические признаки:** удлиненное лицо, высокий выступающий лоб, выступающий подбородок, оттопыренные крупные уши, крупные кисти и стопы, **макроорхидизм**, пролапс митрального клапана, плоскостопие, **глубокая или умеренная олигофрения**.
- ◆ **Цитогенетическая картина:** ломкость дистального конца длинного плечика X-хромосомы (Xq – напоминает спутник).
- ◆ **Тип наследования: X-сцепленный**
- ◆ **Популяционная частота** – 1 : 1250 (мальчики); 1 : 2500-3000 (девочки)

**Ломкая X-хромосома (слева – женская, справа – мужская) при синдроме Мартина-Белла**

# СИНДРОМ ААРСКОГО

- ◆ Синдром Аарского, или лице-пальце-генитальный синдром подобно описан в 1970 г.
- ◆ **Клинические признаки:** отставание в росте, **гипертелоризм**, круглое лицо, короткий нос с вывернутыми ноздрями, антимонголоидный разрез глаз, птоз, гипоплазия верхней челюсти, **аномалии ушной раковины**, **брахидактилия** и разболтанность суставов, перепонки у основания пальцев, **шелевидная мошонка**, крипторхизм, фимоз, умеренная умственная отсталость.



**Брахидактилия**



**Тип наследования:** X-сцепленный рецессивный

**Популяционная частота** — неизвестна

Соотношение полов — М1 : Ж0

**Больные с синдромом Аарского:** гипертелоризм, птоз, деформированные уши, открытые вперед ноздри, антимонголоидный разрез глаз, широкая переносица, шелевидная мошонка.

# СИНДРОМ КОФФИНА-ЛОУРИ



Внешний вид больного ребенка и лицо взрослого больного

- ◆ Синдром впервые описан в 1966 г.
- ◆ Клинические признаки: антимонголоидный разрез глаз, гипертелоризм, луковичеобразный нос, низкий рост, конусовидные пальцы, открытый рот, полные губы, квадратный лоб, массивный подбородок, килевидная грудная клетка, сколиоз, умственная отсталость (IQ ниже 50).
- ◆ Тип наследования: X-сцепленный доминирующий.
- ◆ Популяционная частота – неизвестна (клиника у мужчин ярко выражена, у женщин чаще стертая)

# Синдром трисомии



Женщина 21 года

- ◆ **Клинические признаки:** умственная отсталость, задержка роста, микробрахицефалия, антимонголоидный разрез глаз, глубоко посаженные глаза (энофтальм), гипертелоризм, косоглазие, гипоплазия ногтей, синдактилия, врожденные пороки внутренних органов.
- ◆ **Тип наследования** – частичная трисомия
- ◆ **Популяционная частота** – неизвестна.

# СИНДРОМ ТРИЧЕРА-КОЛЛИНЗА

(англ. **Treacher Collins syndrome**, TCS, челюстно-лицевой дизостоз) — аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся черепно-лицевой деформацией. Описан английским офтальмологом Эдвардом Тричером Коллинзом в 1900 году

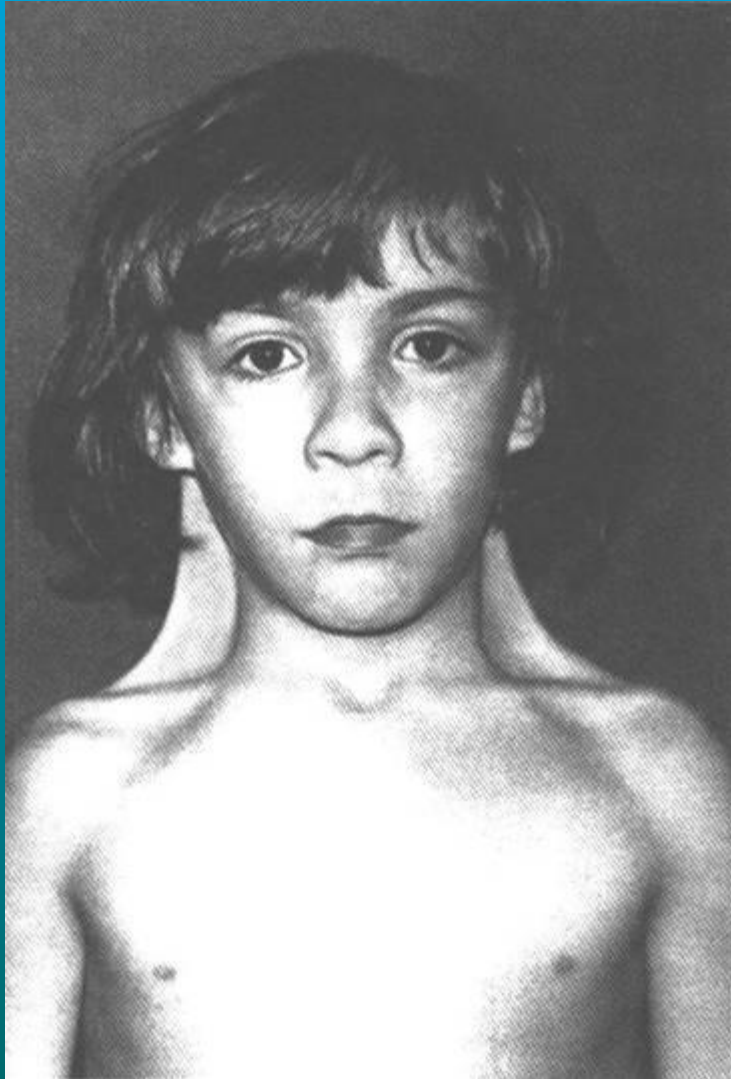


# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА (47, XXУ)

- ◆ Описан в 1942 г.
- ◆ **Клинические признаки:** высокий рост, хрупкое телосложение, гипоплазия яичек, импотенция и бесплодие, набухание молочных желез, широкий таз, поперечная ладонная складка, у взрослых наблюдается ожирение и склонность к алкоголизму, незначительное снижение умственного развития.
- ◆ **Тип наследования:** XXУ синдром
- ◆ **Популяционная частота** – 1 : 1000 мальчиков



# СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (ХО –СИНДРОМ)



- ◆ **Клинические признаки:** низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей, снижение остроты зрения и слуха, поперечная ладонная складка, незначительное снижение умственного развития.
- ◆ **Тип наследования:** моносомия X-хромосомы.
- ◆ **Популяционная частота** – 2 : 10 000



# СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМИЯ 13)

- ◆ Описан в 1961 г.
- ◆ **Клинические признаки:** микроцефалия, расщепление губы и неба, полидактилия, узкая глазная щель, эпикант, пороки внутренних органов, гипоплазия наружных половых органов; 95% умирают до 1 года.
- ◆ **Тип наследования:** трисомия 13
- ◆ **Популяционная частота** - 1 : 7500



# Синдром Эдвардса – трисомия 18



- ◆ **Клинические признаки:** задержка пренатального развития, множественные пороки развития черепа (маленькая нижняя челюсть, узкие глаза), сердца, половой и пищеварительной системы, спинномозговая грыжа, расщелина губы, сращение или кисты почек.

**Тип наследования – трисомия 18.**

- ◆ **Популяционная частота: 1 : 5000**

# СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА (МОНОСОМИЯ 5p)

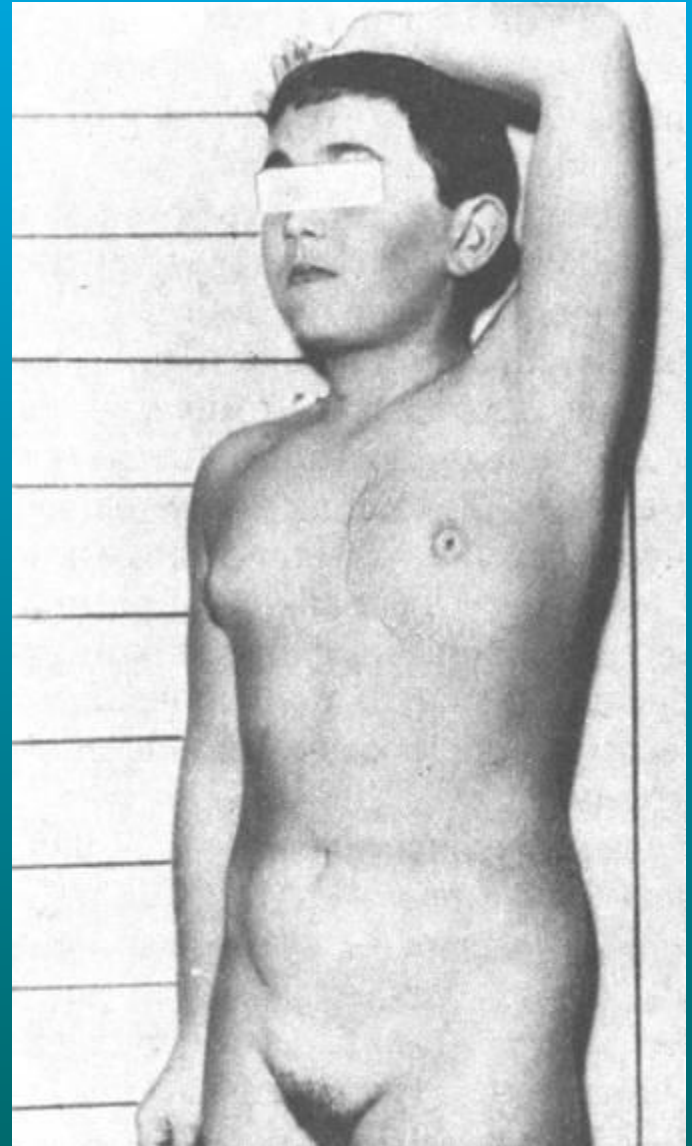


- ◆ Описан в 1963 г.
- ◆ **Клинические признаки:** необычный плач, напоминающий кошачье мяуканье, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, умственная отсталость, лунопообразное лицо, эпикант, гипертелоризм, аномалии внутренних органов. Умирают чаще до 10 летнего возраста.
- ◆ **Тип наследования:** моносомия 5 p
- ◆ **Популяционная частота** – 1 : 45 000

# СИНДРОМ СВАЕРА (ДИСГЕНЕЗИЯ ГОНАД, ХУ ТИП )

- ◆ **Клинические признаки:**  
наружные половые органы сформированы по женскому типу, матка и маточные трубы недоразвиты, аменорея, бесплодие. Уровень эстрогенов и тестостерона снижен, а гонадотропинов повышен.
- ◆ **Тип наследования:** X-рецессивный
- ◆ **Популяционная частота**  
неизвестна

Юноша 18 лет



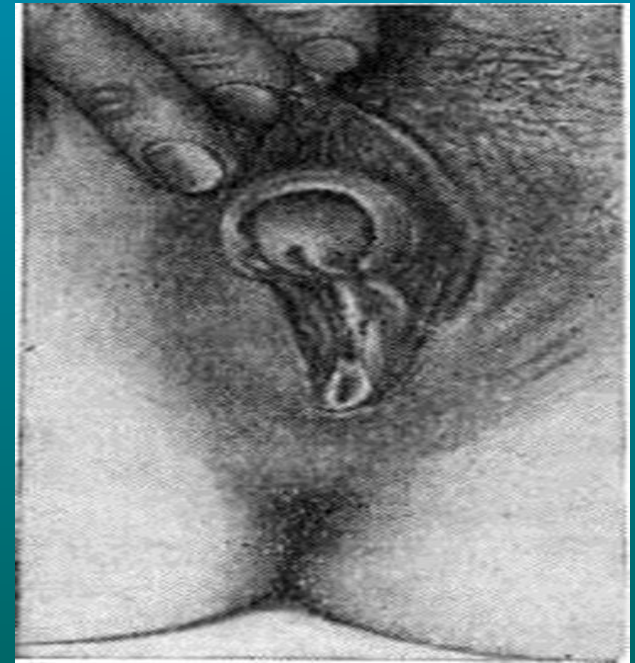
# ГЕРМАФРОДИТИЗМ

- ◆ **Гермафродитизм** у человека— врожденный порок развития, характеризующийся наличием мужских и женских половых признаков одновременно. При **истинном Гермафродитизме** у одного лица есть половые системы того и другого пола (яичко и яичник); при этом функционально активной является одна из них, другая находится в состоянии атрофии или дегенерации. Изредка функционируют обе. Вторичные половые признаки (вид наружных половых органов, строение скелета, молочные железы, тип оволосения, характер голоса и психика) при **Гермафродитизме** развиваются то по мужскому, то по женскому типу или имеют смешанный (неопределенный) тип.

И хотя внешний вид их может варьироваться от практически нормальных мужских до почти нормальных женских, чаще всего оба органа недоразвиты: **пенисообразный клитор**, расщепленная по типу половых губ мошонка, отсутствие внутренней части влагалища и так далее.

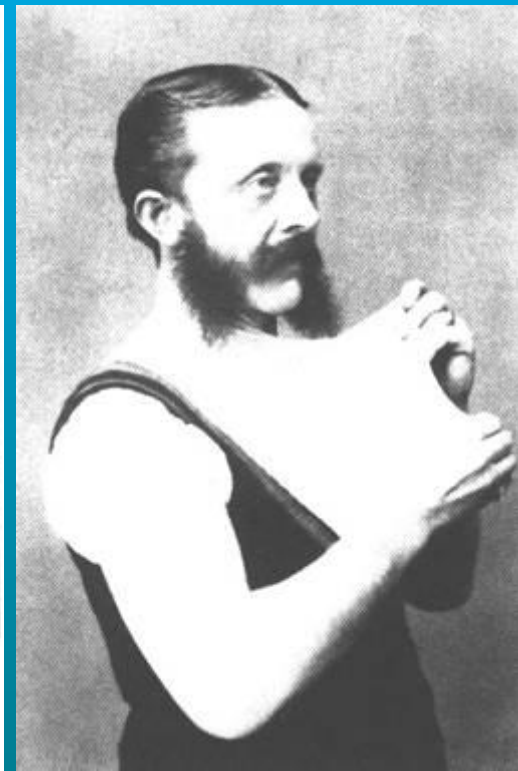
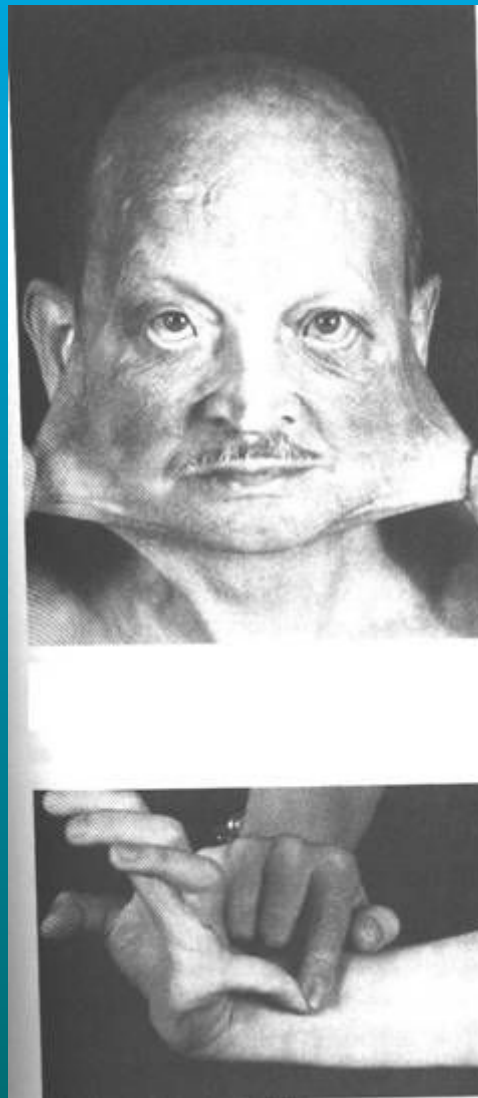
**Тип наследования:** неизвестен

**Популяционная частота** - 1 : 100 000



# СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛО

- ◆ Описан в 1657 г.
- ◆ **Клинические признаки:**  
гиперрастяжимость соединительной ткани (нарушение синтеза коллагена); кожа тонкая как бумага; перегибание пальцевых суставов на 90°, а локтевого и коленного суставов на 10°; пороки внутренних органов. Существует 8 типов.
- ◆ **Тип наследования:** X-рецессив., АД, АР
- ◆ **Популяционная частота** – 1 : 100 000



# ПРОГЕРИЯ



Описана в 1886 г.

**Клинические признаки:** редкое генетическое заболевание, уско-ряющее процесс старения в 8-10 раз. Дети умирают в 13-15 лет после нескольких инфарктов и инсультов дряхлыми стариками. Болезнь вызывает мутантный ген LMNA, отвечающий за синтез белков Lamin A, B, C, необходимых для соединительной ткани. Наступает тотальная алопеция, на коже черепа выражена венозная сеть.



**Тип наследования и популяционная частота-?**





# ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

- **Акроцефалия** - высокий «башенный» череп.
- **Алопеция** – стойкое или временное выпадение волос.
- **Аменорея** – отсутствие менструального цикла.
- **Аплазия** – полное отсутствие органа или части его.
- **Атрезия** – отсутствие канала или естеств. отверстий.
- **Арахнодактилия** – необычно длинные и тонкие пальцы.
- **Брахидактилия** – укорочение пальцев.
- **Витилиго** – очаговая депигментация кожи.
- **Гипертелоризм** – широко расставленные глаза.
- **Гипертрихоз** – избыточный рост волос.
- **Гипоплазия** – недоразвитие органа.
- **Гипогонадизм** – недоразвитие половых желез.
- **Крипторхизм** – отсутствие одного или обоих яичек.
- **Макроцефалия** – чрезмерно большая голова.
- **Микрогения** – малые размеры нижней челюсти.
- **Микроцефалия** – малые размеры головного мозга.
- **Полидактилия** – увеличение количества пальцев.
- **Прогения** – чрезмерное развитие нижней челюсти.

# ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

- **Прогерия** – преждевременное старение организма.
- **Птериgium** – крыловидные складки кожи.
- **Птоз** – опущение внутренних органов или века.
- **Синдактилия** – сращение соседних пальцев.
- **Страбизм** – косоглазие.
- **Телекант** – латеральное смещение внутренних углов глаз.
- **Тремор** - дрожание конечностей, головы и даже всего тела.
- **Энофтальм** - глубоко посаженные глаза.
- **Экзофтальм** – смещение глазного яблока вперед, сопровождающееся расширением глазной щели.
- **Эпикант** – вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза.
- **Анорексия** - уменьшения аппетита.
- **Гематома** - полость, заполненная кровью.
- **Гематурия** - кровь в моче.
- **Нистагм** - произвольные ритмичные судорожные движения глазных яблок.