

**РЕДКИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ  
СИНДРОМЫ В ПРАКТИКЕ МЕДИКО-  
ГЕНЕТИЧЕСКОГО  
КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ**

Асанов А.Ю.  
ГОУ ВПО ММА им. И.М. Сеченова

# Наследственный мультицентрический остеолиз (Торг синдром)



остеолиз карпальных и тарзальных  
костей

остеопороз

контрактуры суставов

изменение формы пальцев

истончение кортикального слоя костей

утолщение длинных трубчатых костей

# Синдром грима Кабуки

## **Лицевые аномалии -**

арковидные брови с разреженным латеральным краем,  
длинные глазные щели,  
широкий кончик носа и другие.

## **Скелетные аномалии**

**Низкий рост**

**Умственная отсталость**

# Синдром Франческетти

**Лицевые аномалии** —  
антимонголоидный разрез глаз  
двусторонняя гипоплазия скуловых  
костей и орбит  
колобома нижних век  
гипоплазия нижней челюсти и др.

**Проводящая глухота**

**Расщелина неба**

**Пороки сердца**

**Скелетные аномалии**

# Роббинова синдром

## **Черепно-лицевые аномалии -**

макроцефалия

высокий лоб

широкая переносица

гипертелоризм

короткий нос с вывернутыми ноздрями

## **Низкий рост**

## **Скелетные аномалии –**

укорочение предплечий,

брахидактилия, ВВБ

## **Аномалии гениталий**

# Синдром Секкеля

## **Черепно-лицевые аномалии –**

микроцефалия

узкое длинное лицо

большой «клювовидный» нос

ретрогнатия

## **Скелетные аномалии –**

аплазия ребер

кифо-сколиоз

вывих бедра, косолапость, плоскостопие

гипоплазия I пальца, проксимальной части луча

## **Умственная отсталость**

**Низкая масса и длина тела при  
рождении**

# Синдром Протея

асимметрия частей тела

гемигипертрофия, макродактилия

гамартомы, лимфангиомы, гемангиомы

варикозное расширение вен

умственная отсталость

# Синдром множественных доброкачественных круговых кожных складок конечностей

множественные кожные складки на конечностях, туловище, реже на шее и голове

нейробластома

диффузный липоматозный невус

врожденные пороки сердца

умственная отсталость

Дифдиагноз: ожирение, пахидермопериостоз, туберозный склероз, нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данло, синдром Протея, лепра и др.



**СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ**