

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

УРОК-ПРЕЗЕНТАЦИЯ

# СОДЕРЖАНИЕ

- 1. Генетика человека .....3
- 2. Методы изучения генетики человека .....4
- 3. Наследственные болезни человека .....10
- 4. Аутосомно-доминирующий тип наследования.....11–28
- 5. Аутосомно-рецессивный тип наследования .....29-39
- 6. Хромосомные болезни.....40-56
- 7. Прогерия.....57
- 8. Словарь.....58-59
- 9. Литература.....60

• Автор презентации: Белоусов Д.Л., учитель биологии МОУ «Лицей №13»

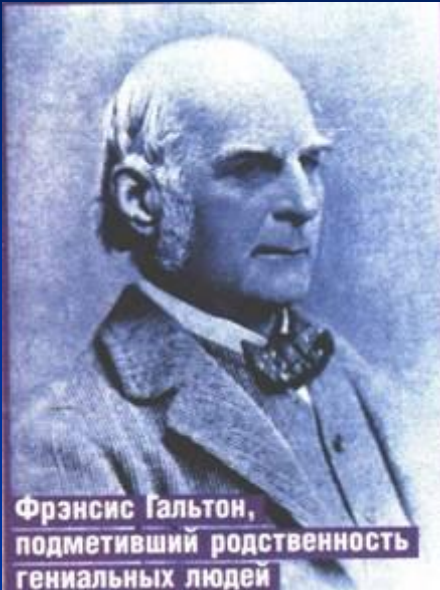


# Генетика человека



- 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



- ❖ 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

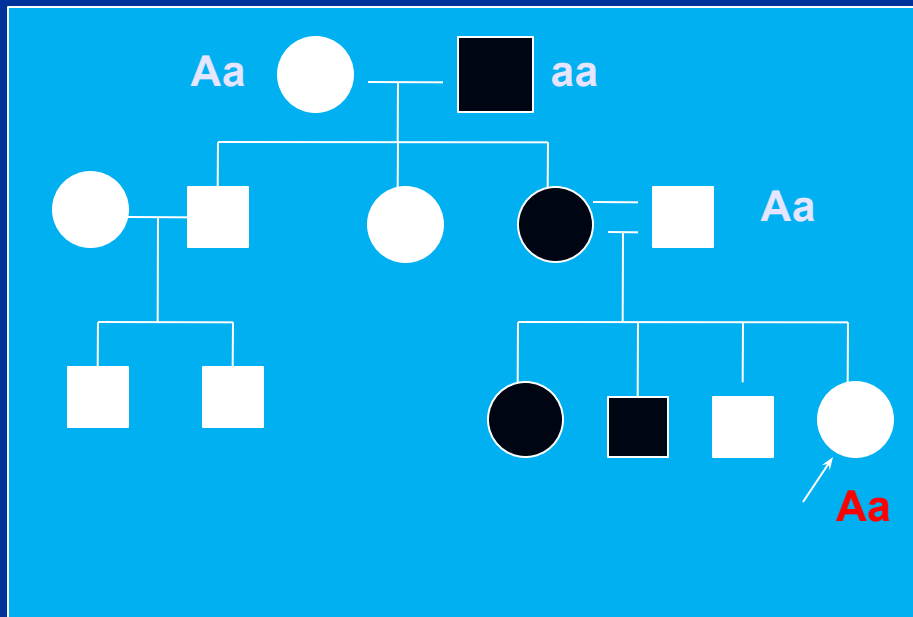
# Клинико-генеалогический метод

■ - здоровый мужчина (больной - ■)

● - здоровая женщина (больная - ●)

● — ■ - брак; пробанд - ■

■ ● ■ ● - дети (сибсы)



■ **Метод состоит из 3-х этапов:**

1. Сбор сведений о семье.
  2. Составление родословной
  3. Генеалогический и генетический анализ.
- Сбор данных начинается с **пробанда** - человека, родословную которого нужно составить. Братья и сестра его называются **сибсы**.
- Для составления родословной применяют условные обозначения и делают графические изображения.

# Близнецовый метод

Коэффициент наследственности:

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

**MB** – % сходства у монозиготных близнецов

**DB** – % сходства у дизиготных близнецов



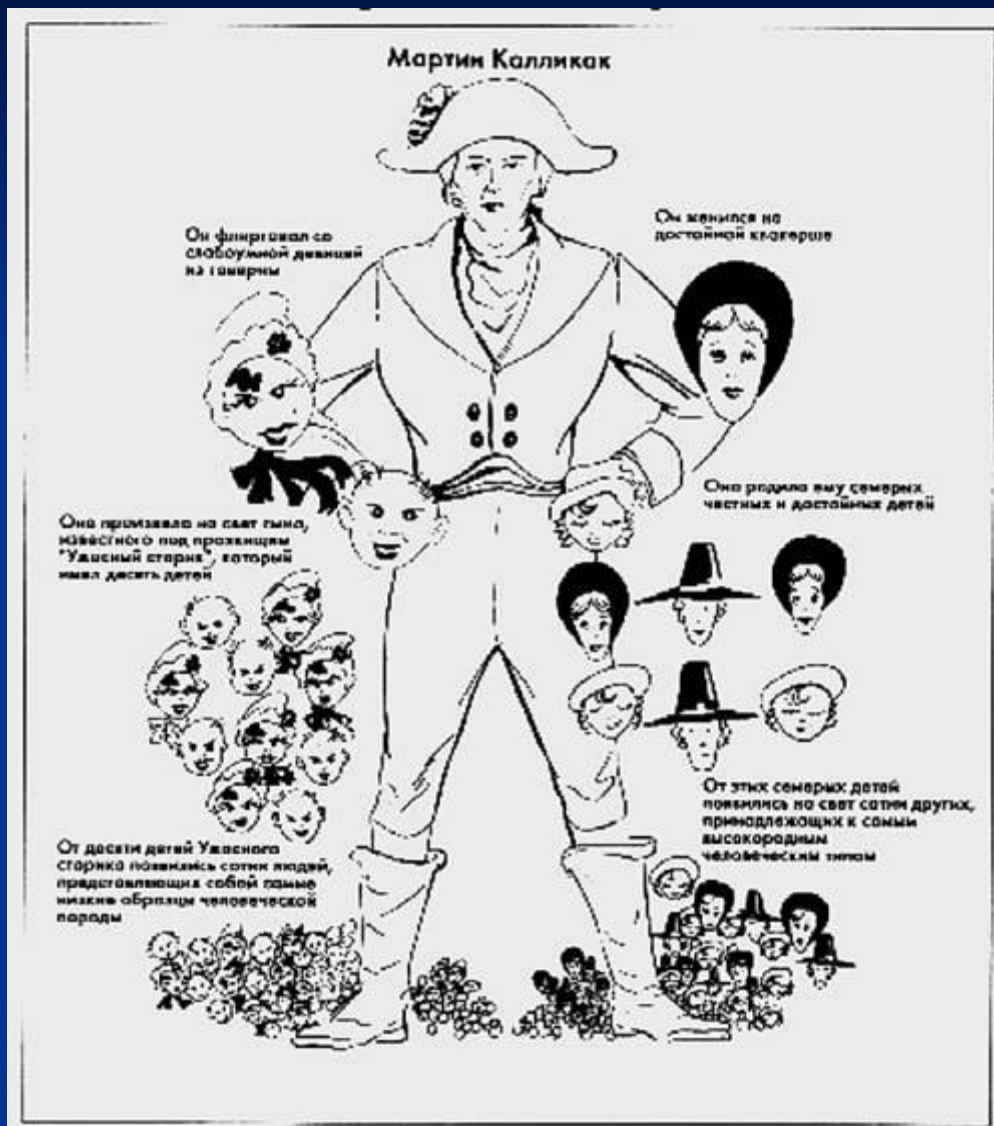
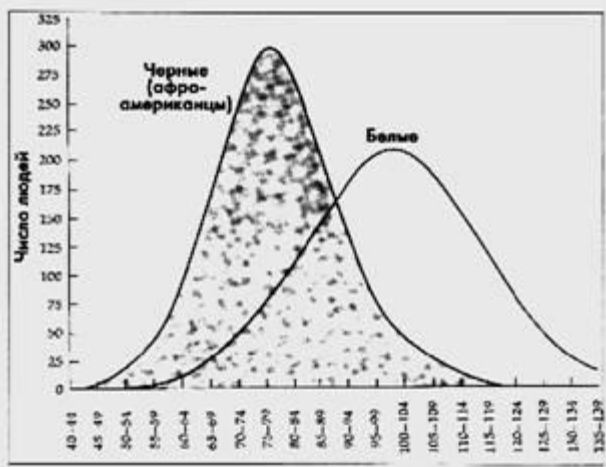
Близнецы с глазо-кожным альбинизмом

- 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: туберкулез, шизофрению, умственную отсталость, сахарный диабет и др.

Коэффициент интеллекта, или IQ, позволяет количественно измерить генетически обусловленные умственные способности людей ( у дизиготных близнецов слабоумие :  $H = 0,25$ , а у монозиготных –  $0,95$ )

Классификация людей по значению IQ (Из: Вилли, 1966, стр. 536).

балты IQ	Группа
140 и выше	Одаренные
120-140	Очень способные
110-120	Способные
90-110	Нормальные
80-90	Неспособные
70-80	Пограничный класс
Слабоумные	
50-70	Дебилы
25-50	Имбецилы
0-25	Идиоты



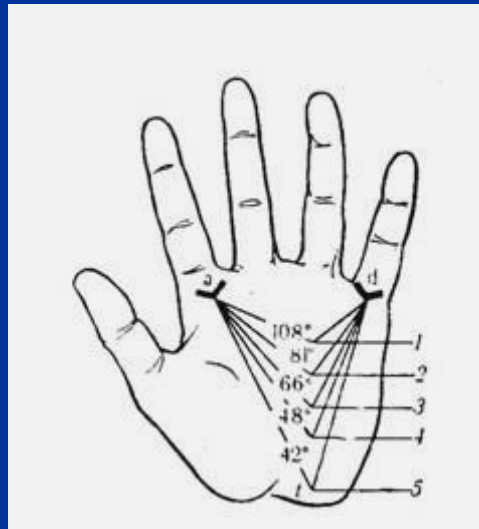
# Дерматоглифический метод



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

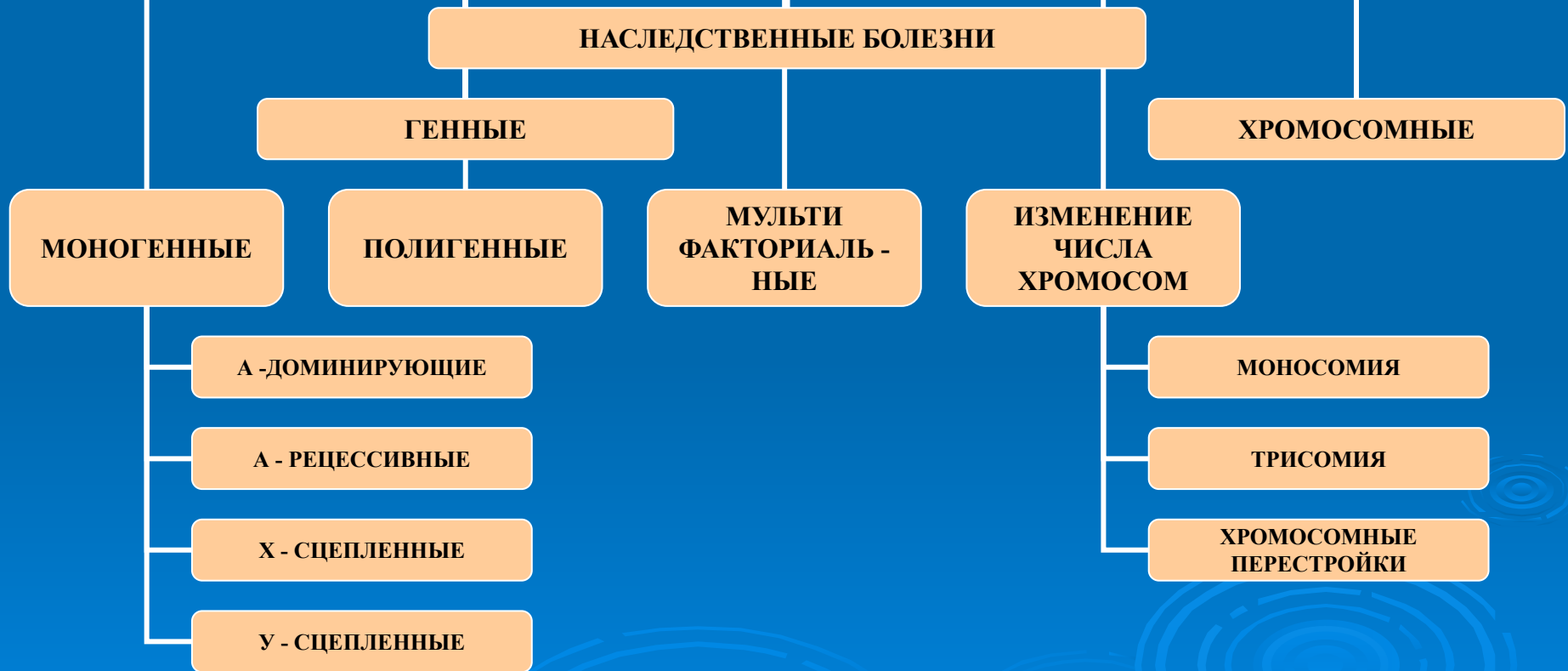
- В 1956 г. швед. ученые Д. Тийо и А Левин разработали метод культивирования человеческих лейкоцитов и останавливать их деление в стадии метафазы с помощью колхицина. Это позволило точно изучить кариотип человека. У человека 23 пары хромосом и 24 группы сцепления (22 в аутосомах и две в половых – XX 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

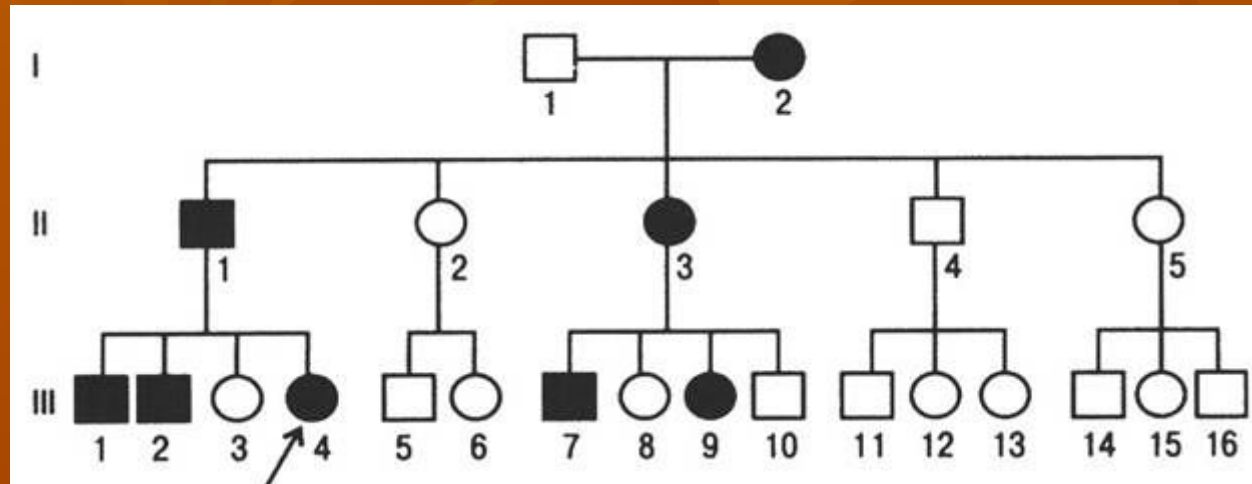


Цитогенетический метод позволяет установить хромосомные болезни человека (моносомии, трисомии, делеции и др.)

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



# Аутосомно-доминирующий тип наследования



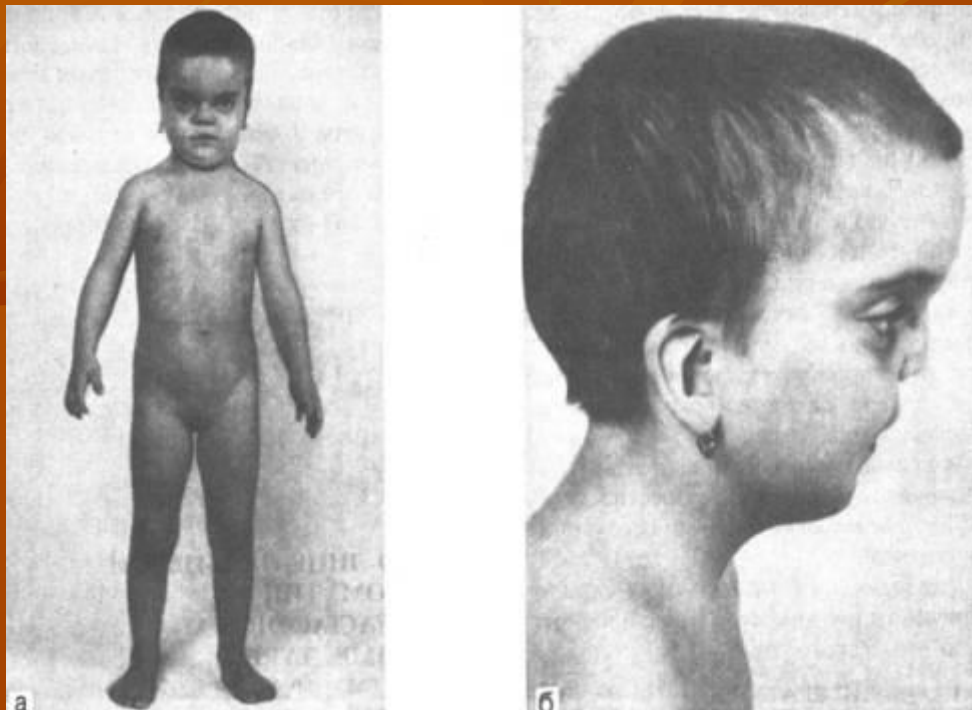
- 1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
- 2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- 3. Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.
- 4. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.
- 5. Возможны случаи, когда болезнь носит стертый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



# РОБИНОВА СИНДРОМ



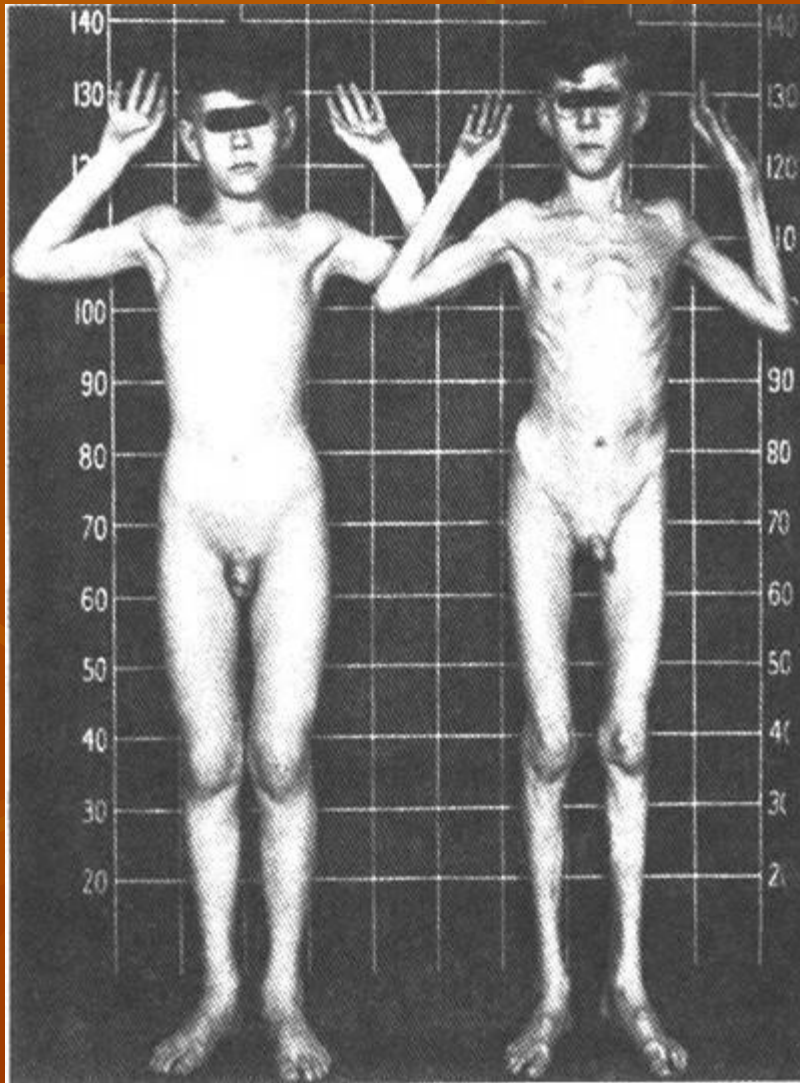
- Впервые описан в 1969 г.
- **Клинические признаки:** необычное строение лица, умеренная карликовость, гипоплазия половых органов, макроцефалия, эпикант,
- короткий нос, брахидактилия, вывих бедра, аномалии ребер.
- **Тип наследования – АД**
- **Популяционная частота неизвестна**

# ВИЛЬЯМСА 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.**

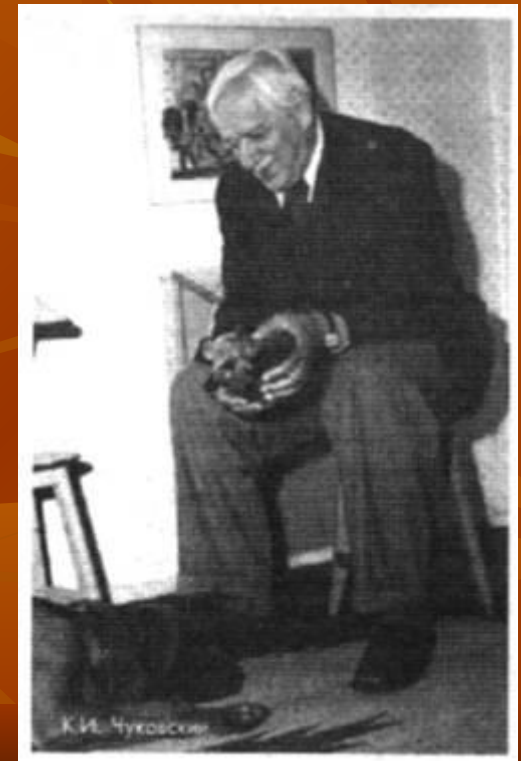




- Синдром вызван наследственным пороком развития соединительной ткани. Больные часто умирают от аневризма аорты. Единственная компенсация – повышенное содержание адреналина в крови, поэтому больные всю жизнь находятся в возбужденном состоянии и становятся невероятными трудоголиками.
- Синдромом Марфана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

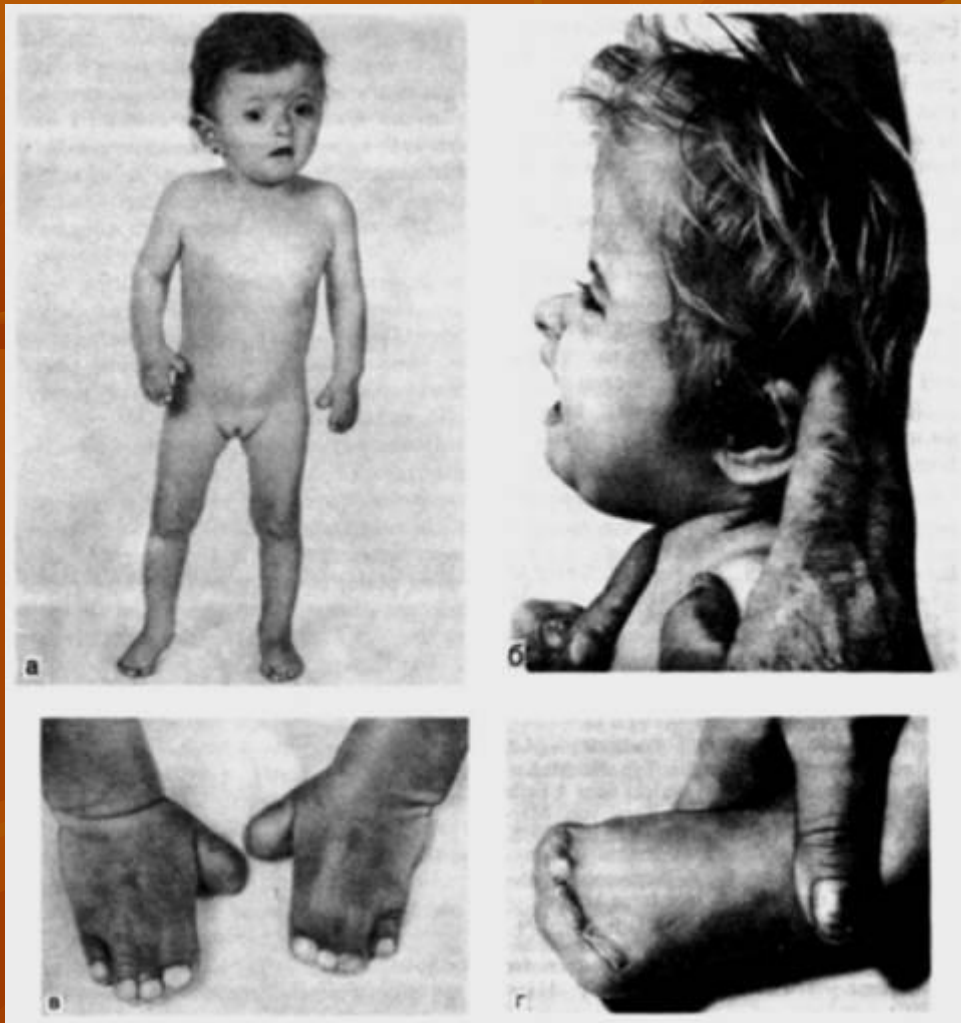
**Никколо Паганини** – великий скрипач (болезнь придавала ему большие технические возможности).

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





# Акроцефалосиндактилия

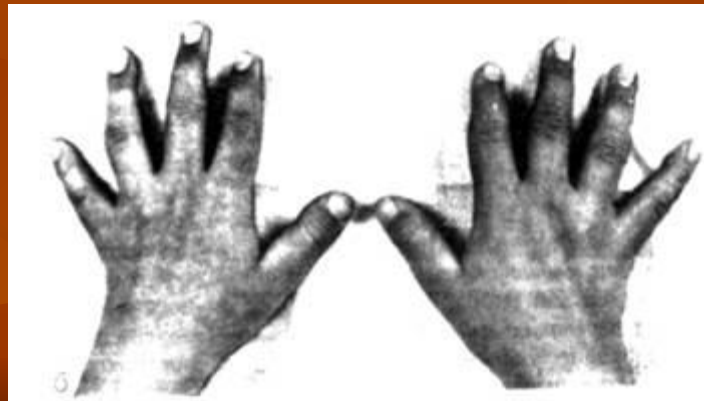


- **Клинические признаки:** изменение черепа, гипоплазия основания черепа, плоский лоб, гипертелоризм, западающая переносица, синдактилия, косоглазие, слабоумие.
- **Тип наследования - АД**
- **Популяционная частота: 1 : 150 000**

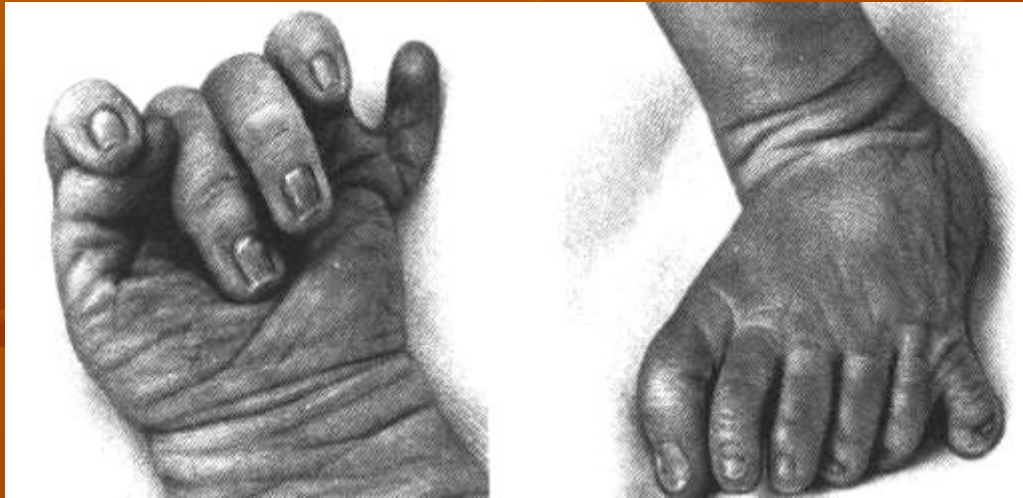
# Трихо-рино-фалангетальный синдром



- **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

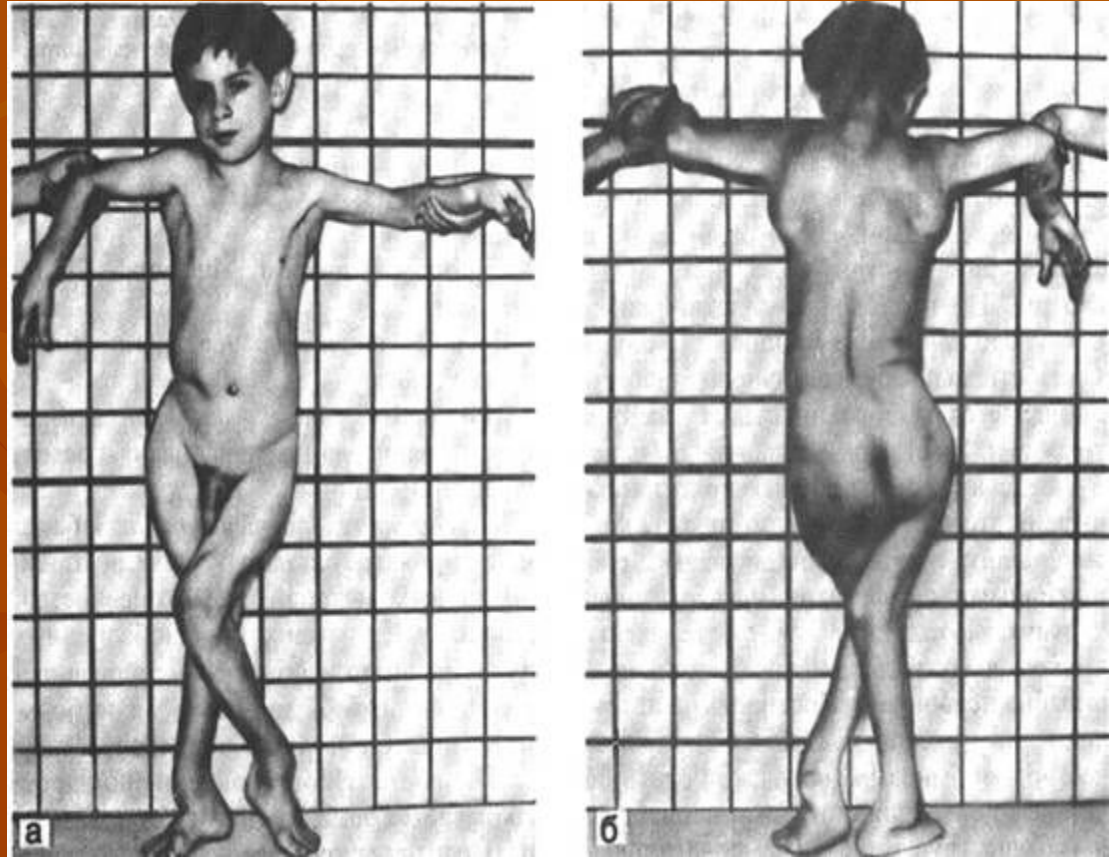
# СИНДАКТИЛИЯ

- **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**



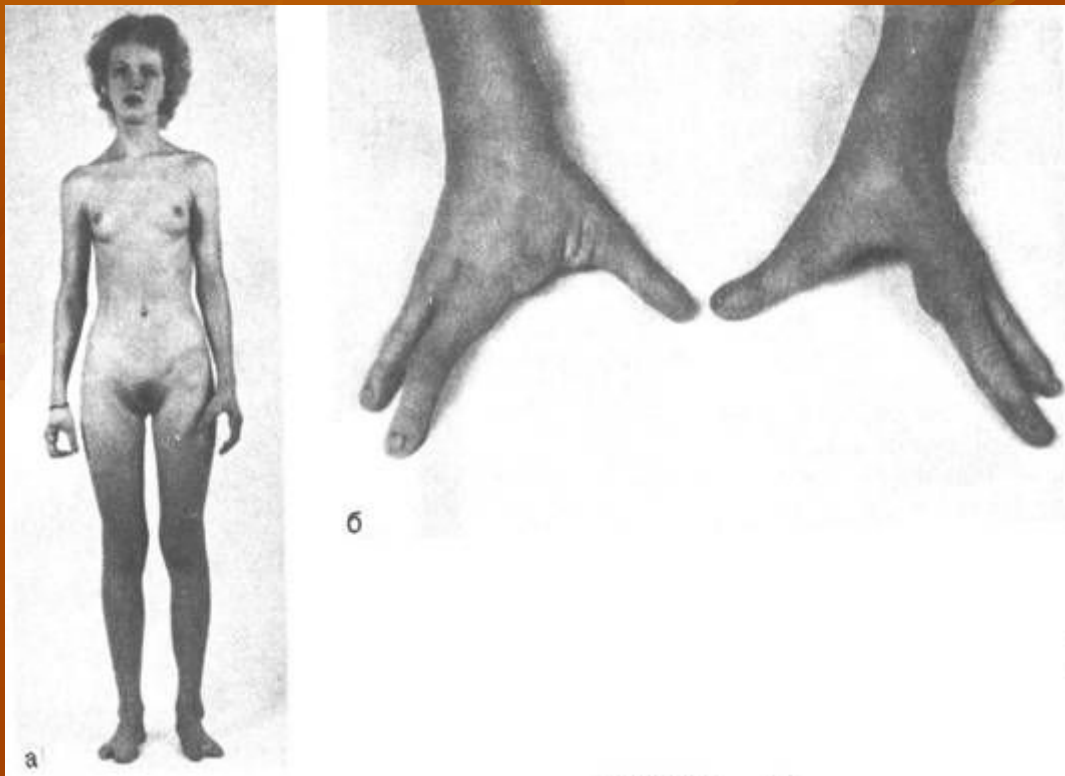
# МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ



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)

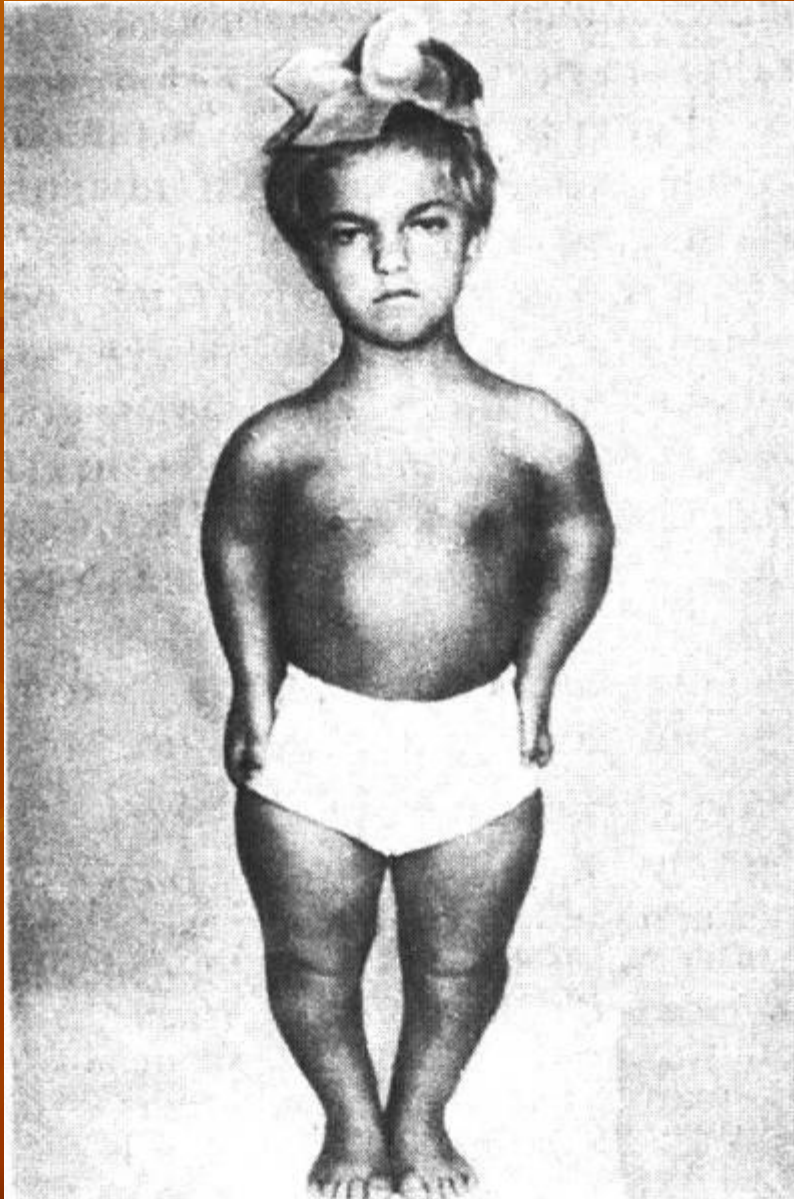
- Синдром Крузона – дефект гена каспазы, 10q. Впервые описан в 1912 г.
- **Клинические признаки:** выступающие глаза, гипертелоризм, косоглазие, экзофтальм, короткая верхняя губа, гипоплазия верхней челюсти, деформация черепа (раннее заращение швов черепа), иногда расщелина языка и неба, атрезия слухового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



Синдром Крузона. Мать и сын.



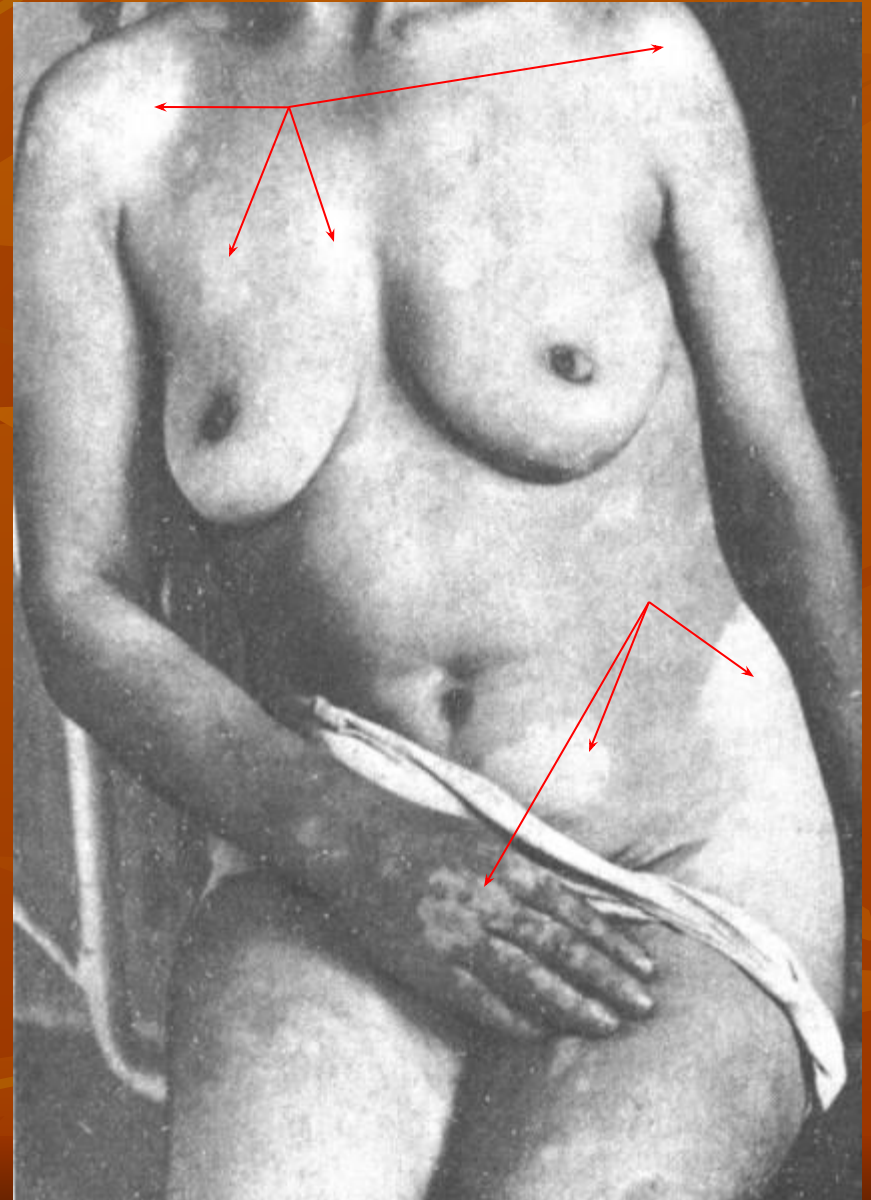
# АХОНДРОПЛАЗИЯ



- **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.



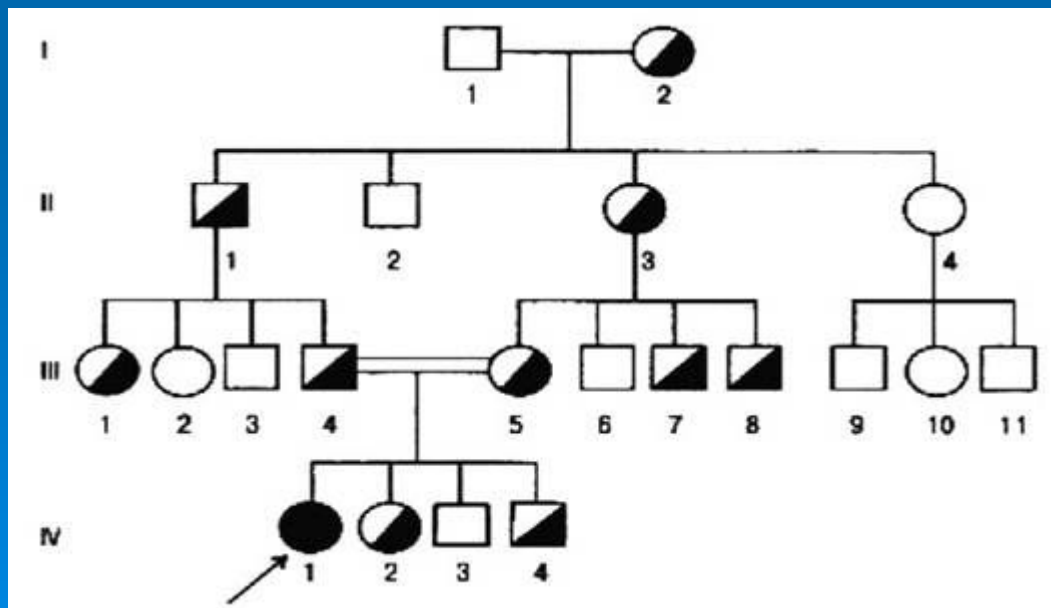
# Порфирия, или вампиризм

- "..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. Чаше 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



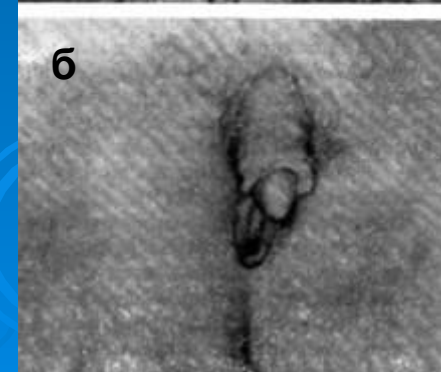
- Впервые описан в 1866 г. J. Laurence и R. Moon.
- **Клинические признаки:** жирение, гипогонадизм, умственная отсталость, пигментная дегенерация сетчатки (приводит к ночной слепоте и потере зрения), полидактилия, судороги, патология почек и пороки сердца и мозга.
- **Тип наследования** –АР
- **Популяционная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



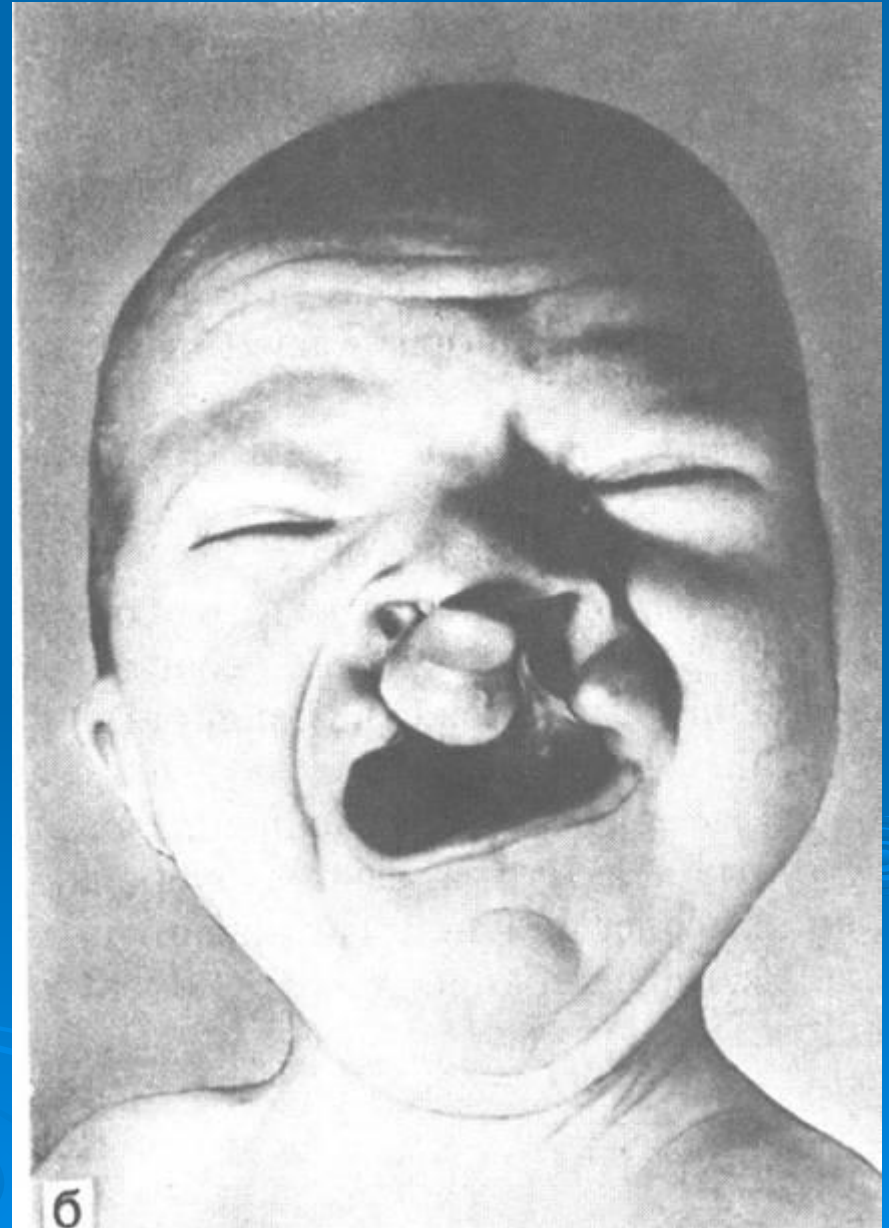
Адреногенитальный синдром: а – внешний вид ребенка (девочки); б – гипертрофия клитора





# 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



# 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)

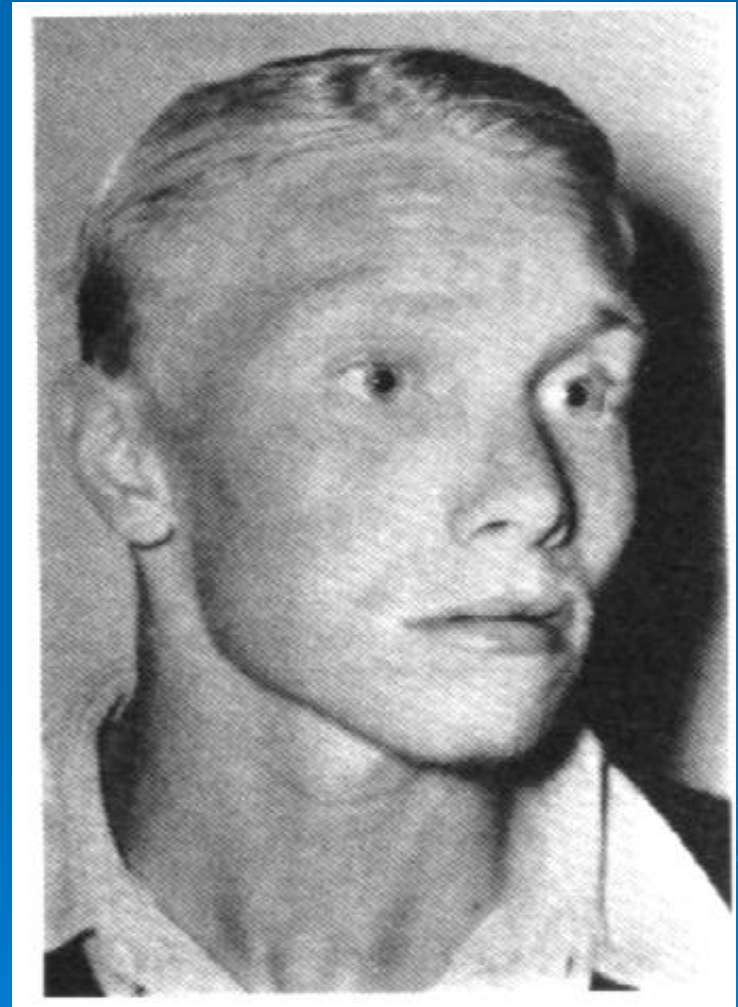


Лицо больного с пигментной ксеродермой

- 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

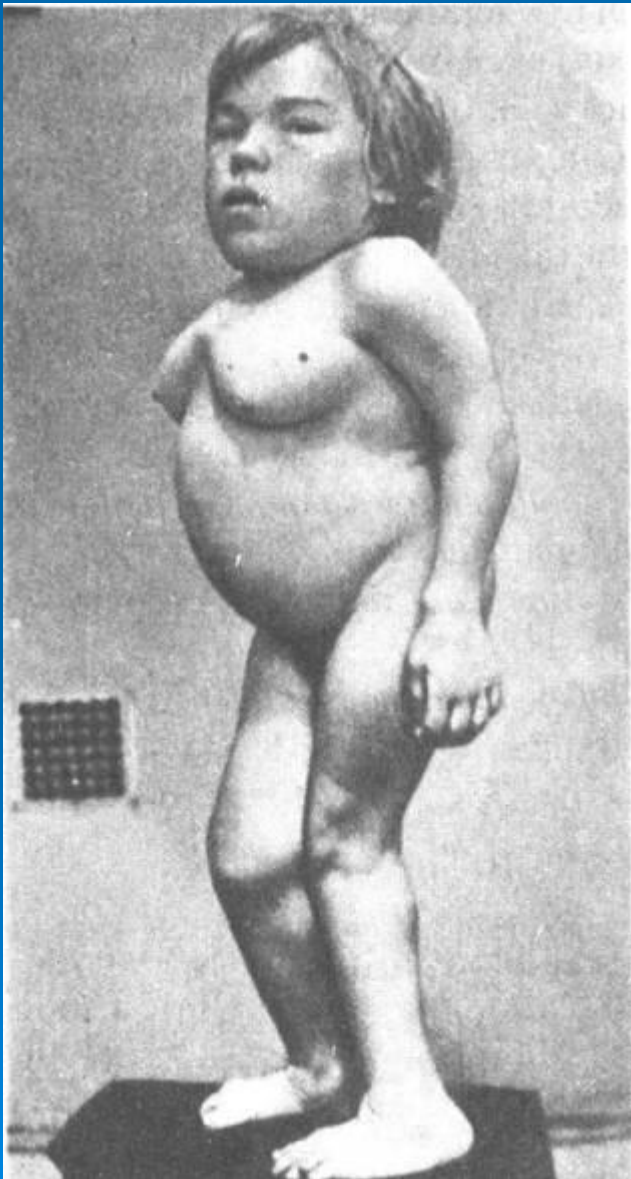
# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

- 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



- Синдром Моркио описан в 1929 г.
- **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 неизвестна**

# ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

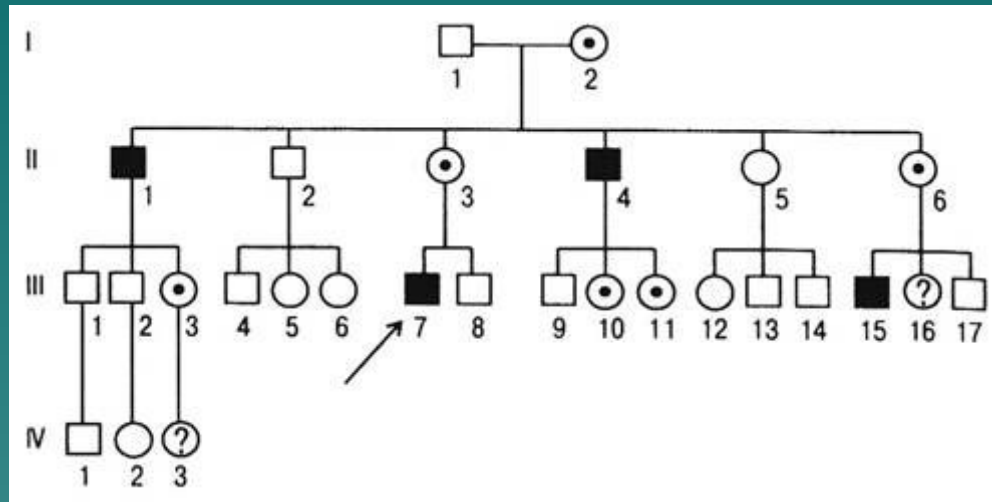
КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀

<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.

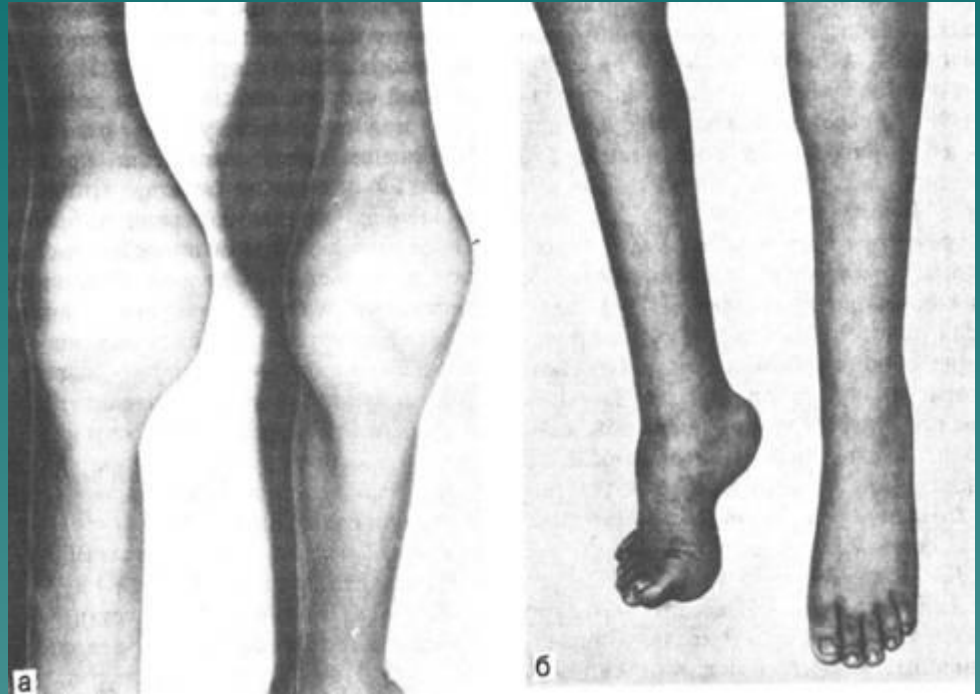
# ГИДРОЦЕФАЛИЯ



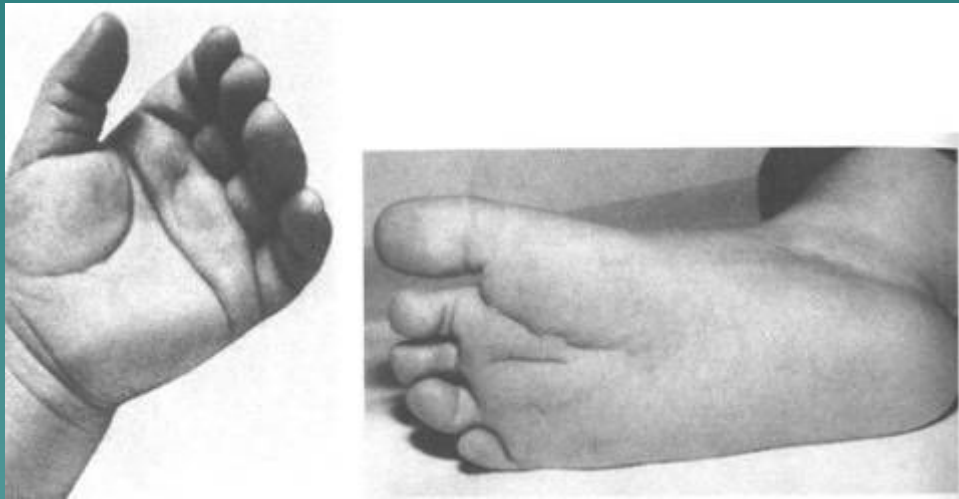
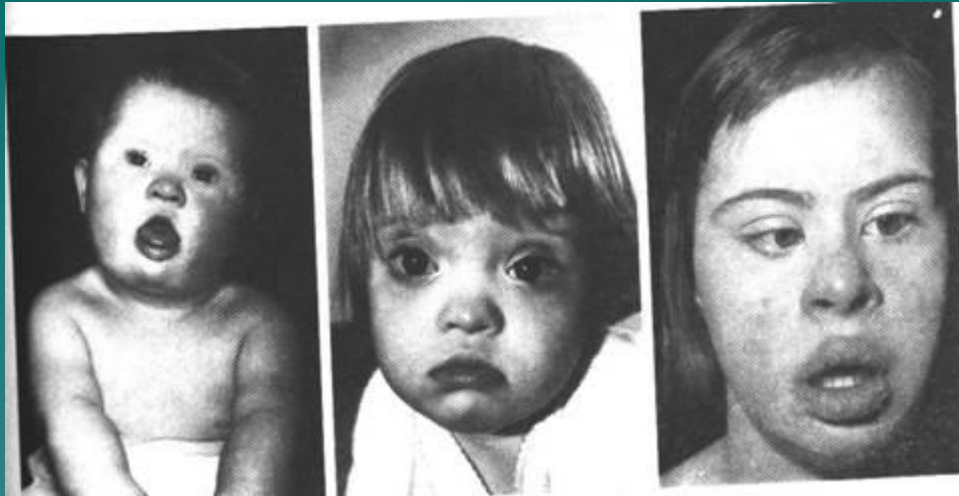
- ◆ **Клинические признаки:**  
увеличение объема головы, расширение желудочков мозга; истончение и расхождение костей черепа, диспропорция мозговой и лицевой частей черепа, косоглазие, умственная отсталость и задержка развития, расстройства движений и координации, нистагм, атрофия белого вещества мозга.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

# ГЕМОФИЛИЯ А

- ◆ **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)



# СИНДРОМ ДАУНА (ТРИСОМИЯ 21)

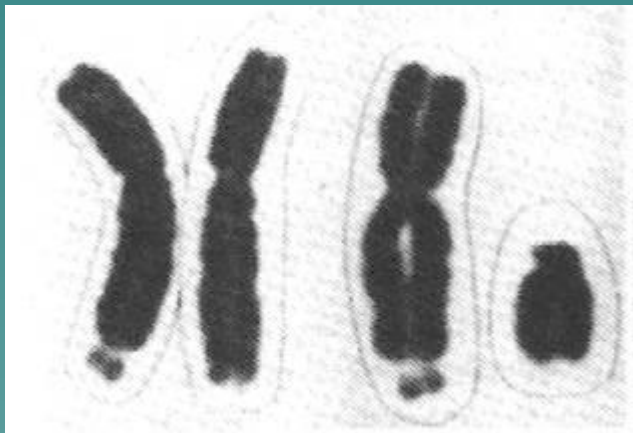


- ◆ Описан в 1866 г.
- ◆ **Клинические признаки:** умственная отсталость, плоское лицо, монголоидный разрез глаз, открытый рот, брахицефалия, короткие конечности, поперечная ладонная складка, пороки сердца и катаракта. Частота рождения таких детей зависит от возраста матери.
- ◆ **Тип наследования:** 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 9p



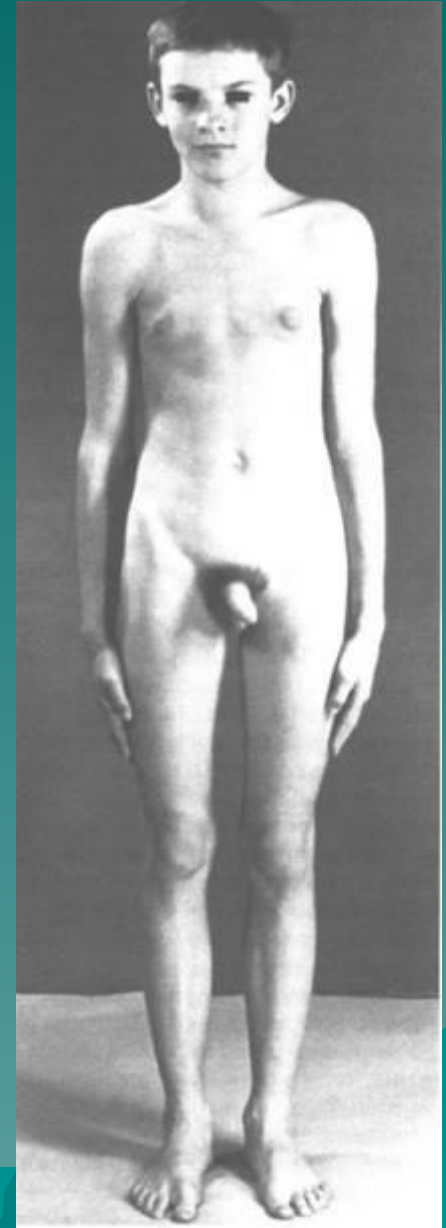
Женщина 21 года

- ◆ **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 9 p.
- ◆ **Популяционная частота** – неизвестна.

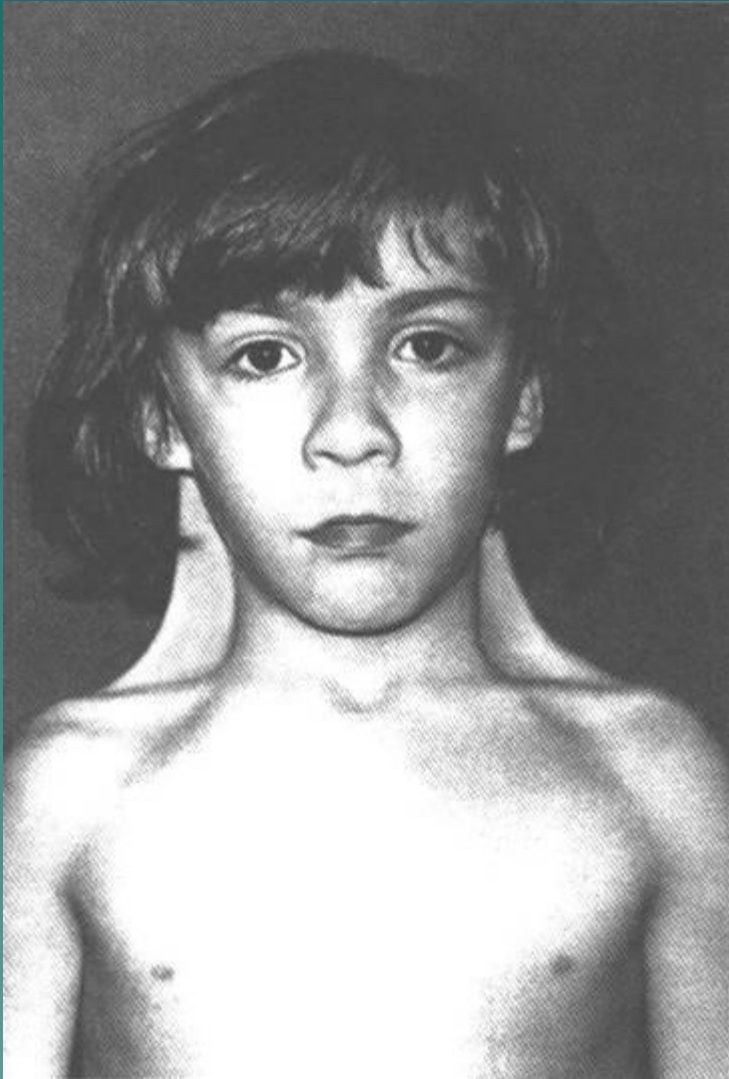


# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА (47, XXУ)

- ◆ 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



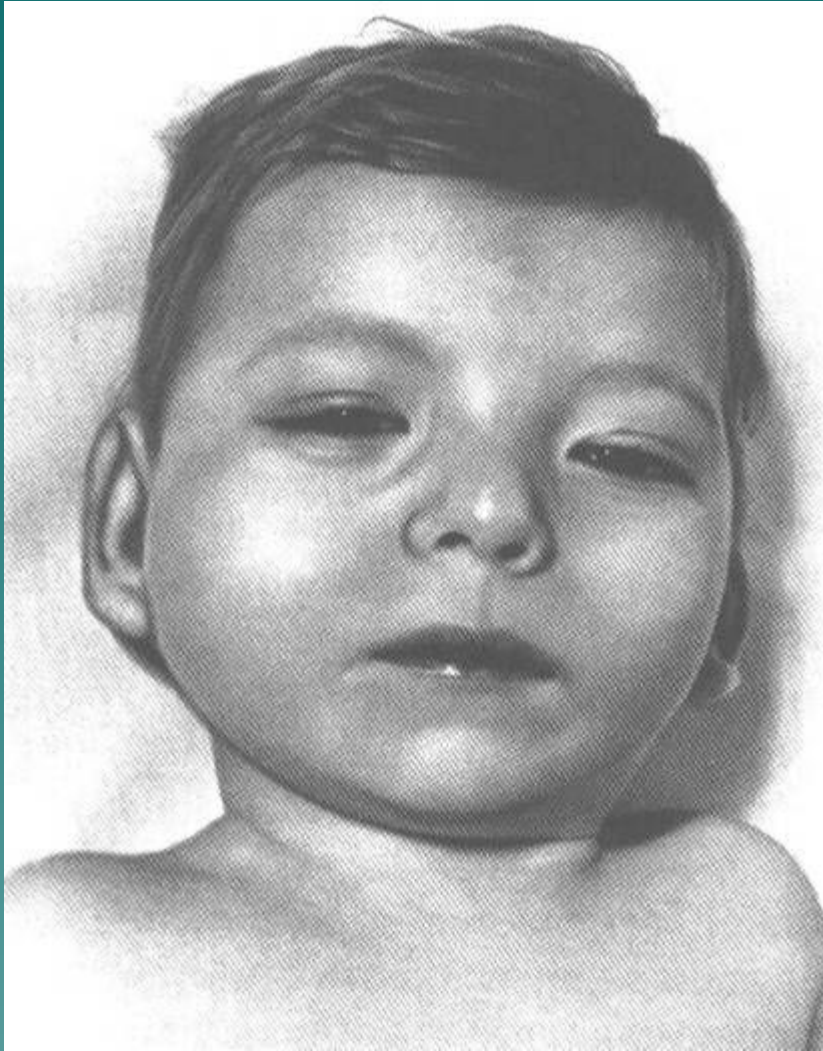
# Синдром Эдвардса – трисомия 18



- ◆ **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**

**Гипогенитализм у мальчика  
(крипторхизм, гипоспадия)**

# СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА (МОНОСОМИЯ 5p)

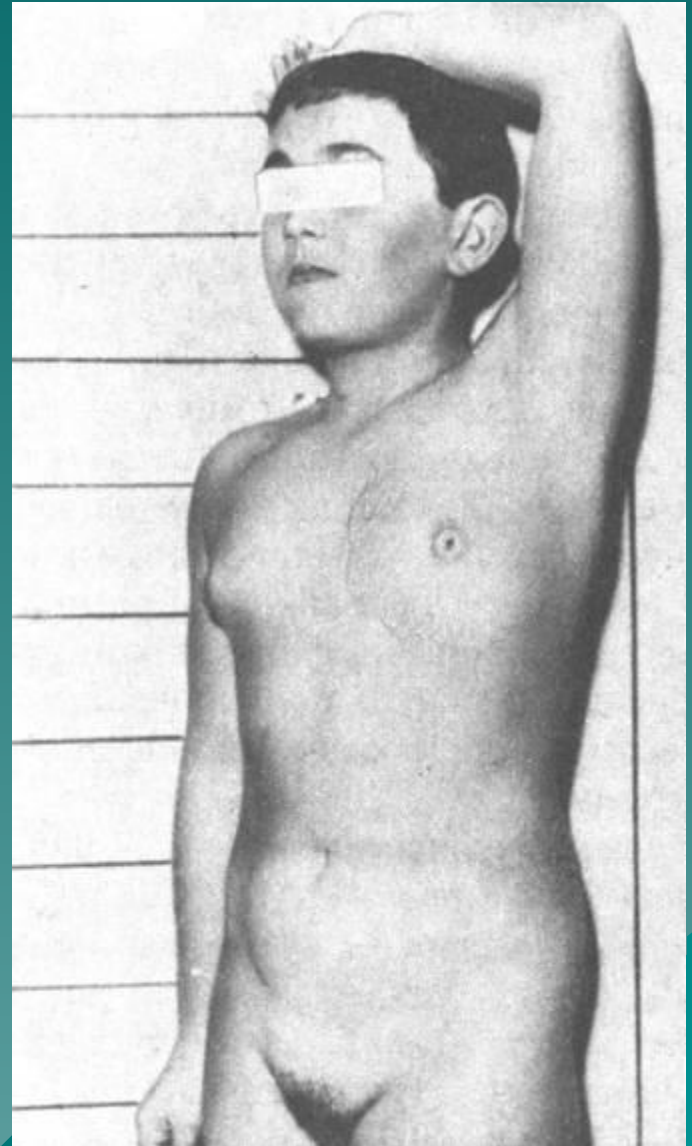


- ◆ Описан в 1963 г.
- ◆ **Клинические признаки:** необычный плач, напоминающий кошачье мяуканье, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, умственная отсталость, лунопообразное лицо, эпикант, гипертелоризм, аномалии внутренних органов. Умирают чаще до 10 летнего возраста.
- ◆ **Тип наследования:**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

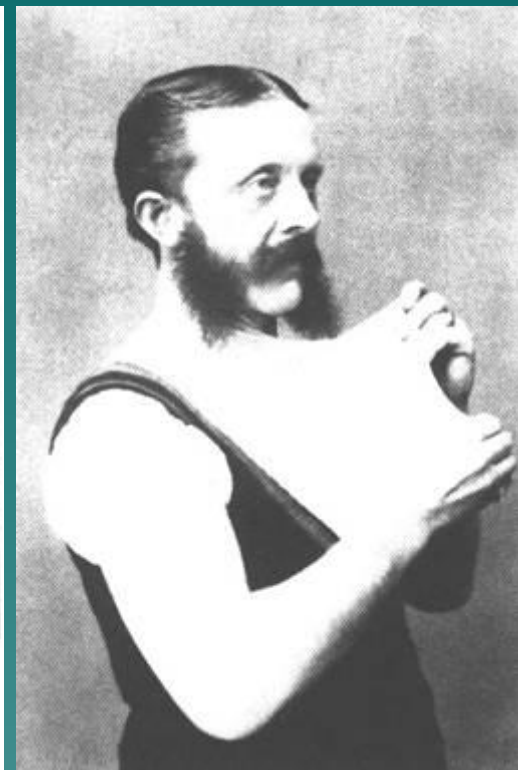
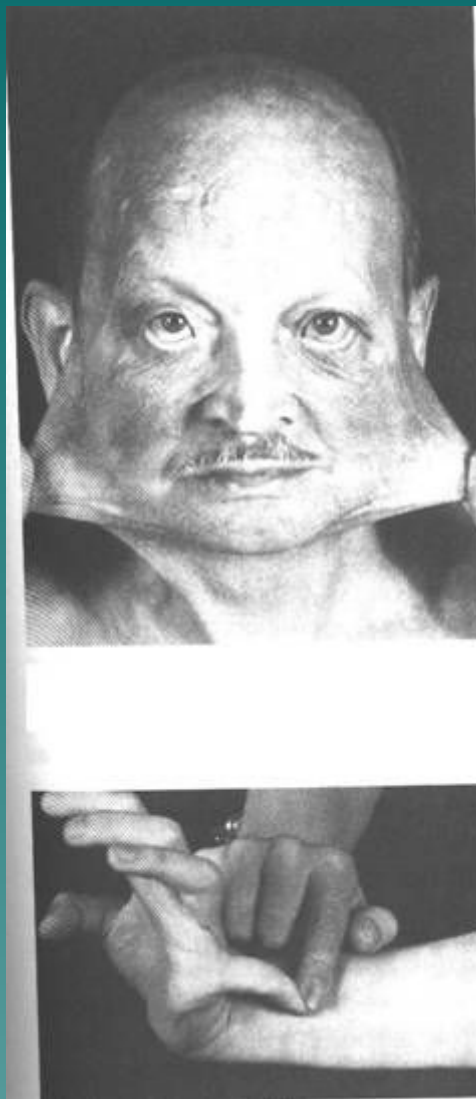
**Тип наследования:** неизвестен

**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



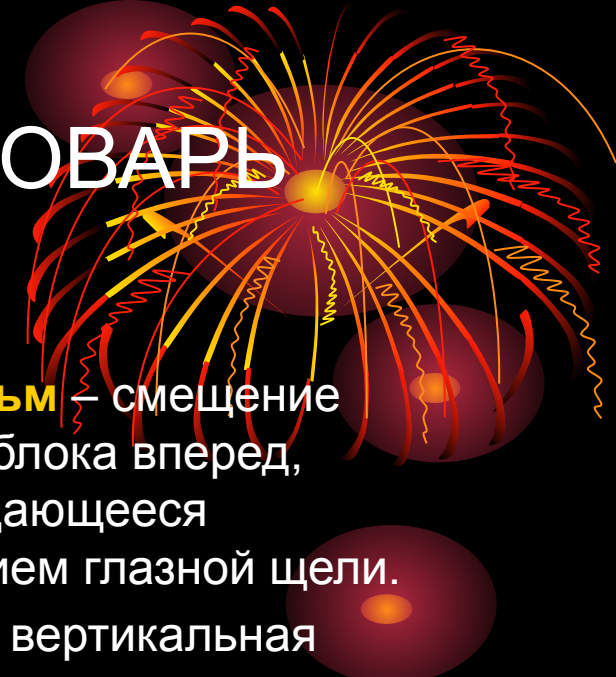
- Описана в 1886 г.
- **Клинические признаки:** редкое генетическое заболевание, ускоряющее процесс старения в 8-10 раз. Дети умирают в 13-15 лет после нескольких инфарктов и инсультов дряхлыми стариками. Болезнь вызывает мутантный ген LMNA, отвечающий за синтез белков Lamin A, B, C, необходимых для соединительной ткани. Наступает тотальная алопеция, на коже черепа выражена венозная сеть. **Тип наследования и популяционная частота неизвестны**

# 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.

# ЛИТЕРАТУРА



- Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2002
- Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Справочник /Козлов С.И. и др. – Л.: Медицина, 1987
- Рязанова Л.А., Алферова И.П. Учителю о медико-генетическом консультировании. – Челябинск: Изд-во ЧГПИ «Факел», 1995
- Шевченко В.А. Генетика человека. – М.: ВЛАДОС, 2002

