

Қарағанды мемлекеттік медицина университеті
Биология кафедрасы

Тұқым қуалауға бейімделген аурулар

**Орындаған: Калимбетова Ж.,
Әлібек Б., Жүсіп А., Имамжан Қ**
Тексерген: Ибрайбеков Ж.Г.

Қарағанды 2017

СОДЕРЖАНИЕ

- 1. Адам генетикасы.....3
- 2. Адам генетикасын зерттеу әдістері.....4
- 3. Тұқымқуалайтын аурулар.....10
- 4. Ауtosомды-доминантты тұқымқуалаушылық11–28
- 5. Ауtosомды-рецессивті тұқымқуалаушылық29-39
- 6. Хромосомдық аурулар.....40-56
- 7. Прогерия.....57
- 9. Әдебиеттер.....58

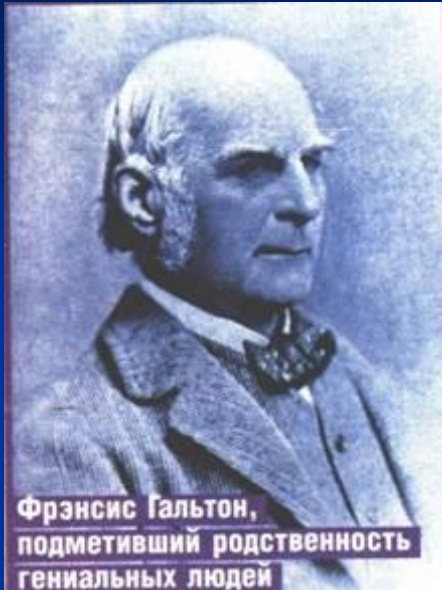


Адам генетикасы



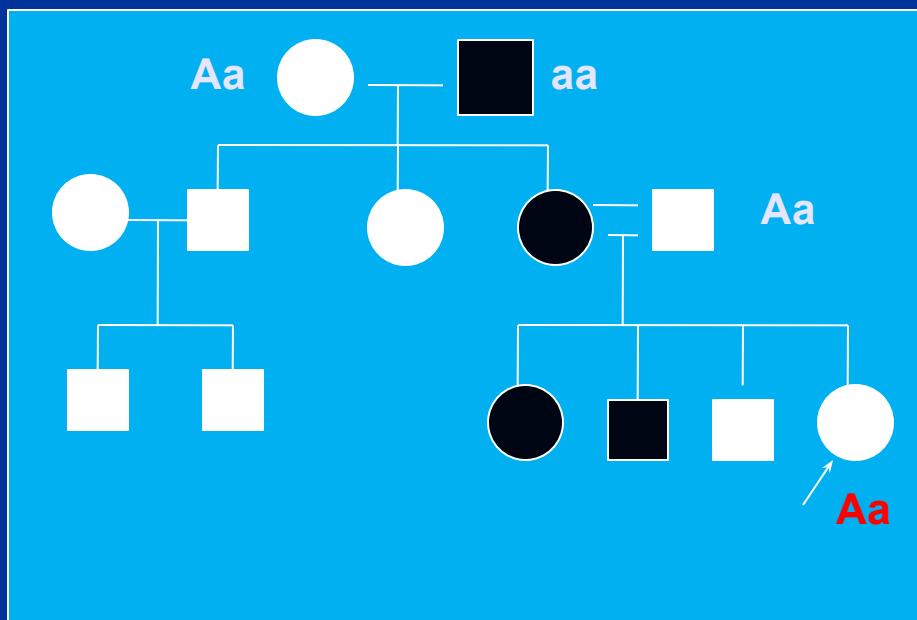
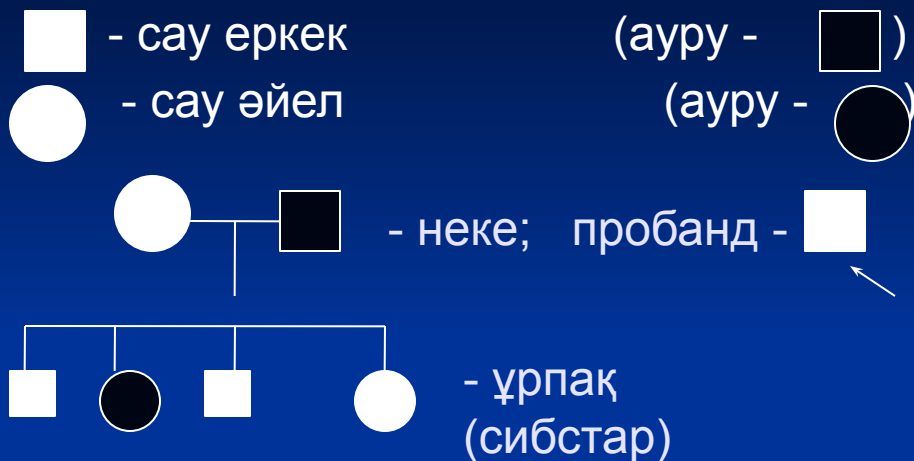
- 1929 ж. совет генетигі, невропатолог С.Н.Давиденко алғаш рет медико-генетикалық кеңес ұйымдастырды. Ол алғашқылардың бірі болып адам геномы каталогы туралы сұрақты қарастырып, адамның тұқымқуалайтын ауруларының генетикалық гетерогенділігі туралы ұғым қалыптастырды .

Адам генетикасын зерттеу әдістері



- ◆ 1. Клинико-генеалогиялық әдіс (ұсынған 1865 ж. Ф.Гальтон).
- ◆ 2. Егіздік әдіс(ұсынған 1875 ж. Ф.Гальтон).
- ◆ 3. Дерматоглификалық әдіс (ұсынған 1892 ж. Ф.Гальтон).
- ◆ 4. Популяциялық статистикалық әдіс (ұсынғандар 1908 ж. Г.Харди және В. Вайнберг).
- ◆ 5. Цитогенетикалық әдіс (ұсынғандар 1956 ж. Д.Тийо және А.Левин).
- ◆ 6. Биохимиялық әдіс.
- ◆ 7. Молекулярлы-генетикалық әдіс.

Клинико-генеалогиялық әдіс



■ Әдіс 3 этаптан тұрады:

- 1. Отбасы туралы мәлімет.
 - 2. Шежірелік құрамы
 - 3. Генеалогиялық және генетикалық анализ.
-
- Мәліметтер жинау шежіре жинау керек **пробандадан** — адамнан басталады. Аға мен қарындастары **сибс деп аталады.**
 - Шежіре құрау үшін мына шартты белгілер қолданылады.

Егіздік әдіс

ТҚ коэффициент :

$$H = \frac{ME - DE}{100 - DE}, \text{ мұнда}$$

ME — % монозиготалы егіздер ұқсастығы

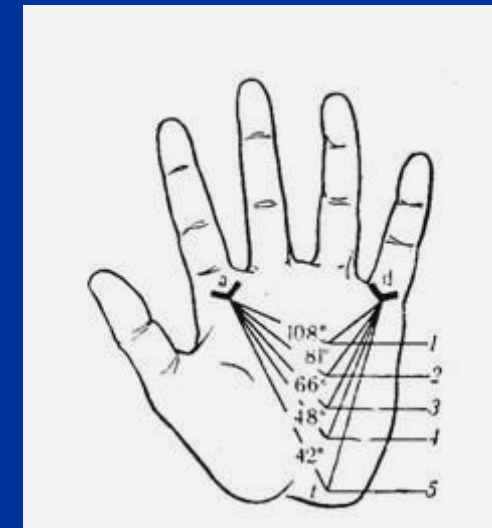
DE — % дизиготалы егіздер ұқсастығы



Егіздердің тері- көздік альбинизмі

- Егіздер жаңа туылғандар арасында 1/84 бөлігінде кездеседі, 1/3-і — **монозиготалы** (біржұмыртқалы егіздер), қалған бөлігі - **дизиготалы** (екі жұмыртқалы егіздер).
- Егіздердегі ортақ белгілер— **конкорданттылық**.

Дерматоглификалық әдіс

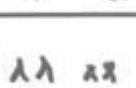


Даун ауруы: аурудың беті және алақаны (б)

- Генетикада қолданылатын бөлімдер: **дактилоскопия, пальмоскопия және плантоскопия**. Өрнектің 4 типі ажыратылады: А – дуги (6%), L – петли (60%), W – завитки (30%), S – рисунок (4%)
- Егер **а** және **d-дан t-ға сызық жіберсе**, алақандық бұрыш құралады (**трирадиус**). Ол 57° аспау керек. Даундарда бұрыш 89°-ке және одан жоғары, ал 2 алақандық көлденең сызықтар бір сызыққа ұласады.
- Осы қол сызықтары бойынша 100-ден астам тұқымқуалайтын ауруларды ашуға болады.

Цитогенетикалық әдіс

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀

A	крупные	 1 2 3
B		 4 5
C		 6 7 8 9 10 11 12
D	средние	 13 14 15
E		 16 17 18
F	мелкие	 19 20
G		 21 22
половые хромосомы		 23

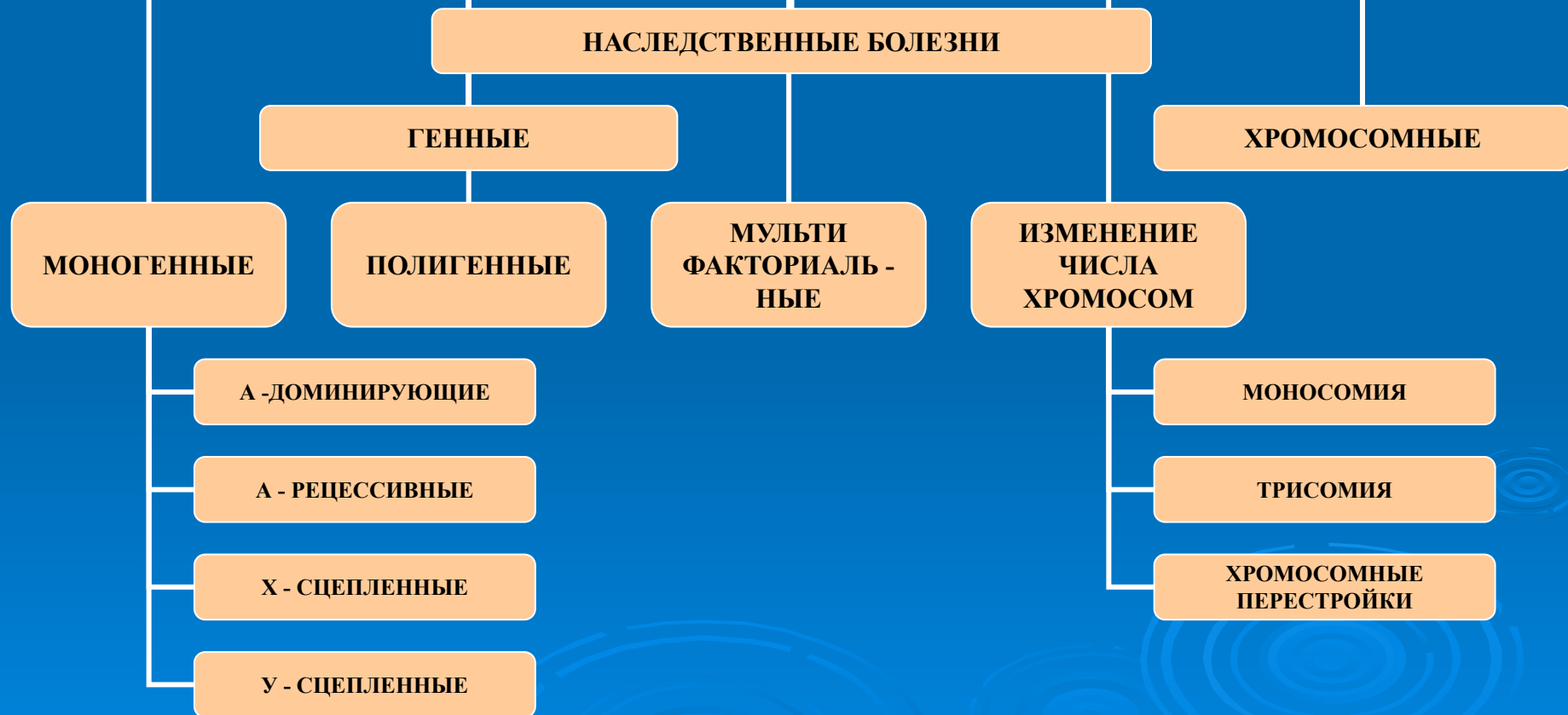
- 1956 ж. швед. ғалымдары Д. Тийо және А Левин адам лейкоциттерінің дақылдану әдісін ойлап тапты колхициннің көмегімен бөлінуді метафаза сатысында тоқтатуды ашты. Бұл адам кариотипін нақты анықтауға көмегін тигізді. Адамда 23 жұп хромосома және 24 топ тізбек бар (сцепления) (22 аутосомды және екі жыныс— XX и XY). Аутосомды хромосомалар 7 топқа бөлінеді (номерлеу үлкеннен кішіге қарай жүреді): А, В, С – үлкендері; D, E – орташалары және F, G – кішілері.

Жыныс

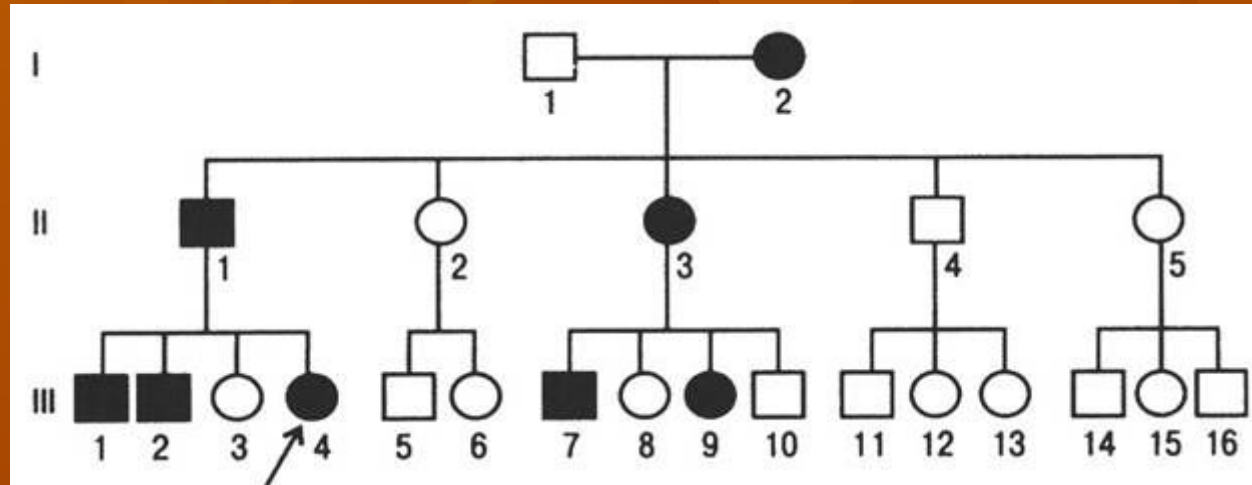
хромосомалары ең үлкені. Қөптеген гендер Х-хромосомада гомологиялық бөлікте У-хромосомалары болмайды



Тұқымқуалайтын аурулар



Ауtosомды- доминантты тұқымқуалаушылық



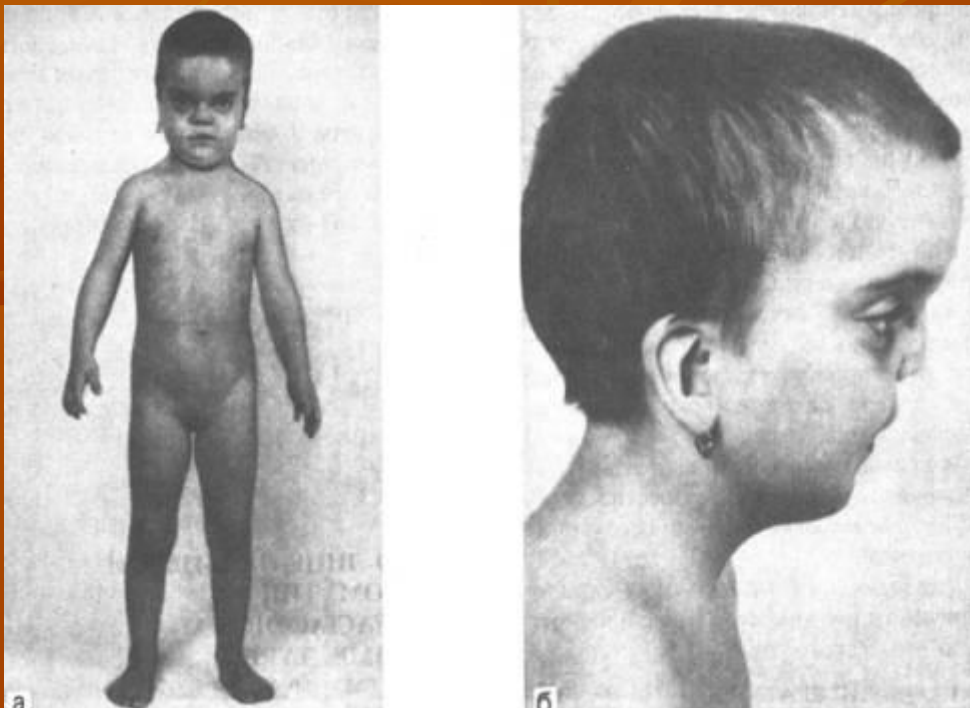
- 1. Ауру шежіредегі әрбір ұрпақта кездеседі.
- 2. Ауру балалар және ауру қыздар арасында тұқымқуалаушылық бірдей емес .
- 3. Ауру гомозиготтарда гетерозиготтарға қарағанда ауы өтеді. 4. Ата -анасының біреуі ауру болса балада ауру кездесуі 50%.
- 5. Ауру жойылып кететін жағдай.

МИКРОСОМИЯ

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



РОБИНОВА СИНДРОМ



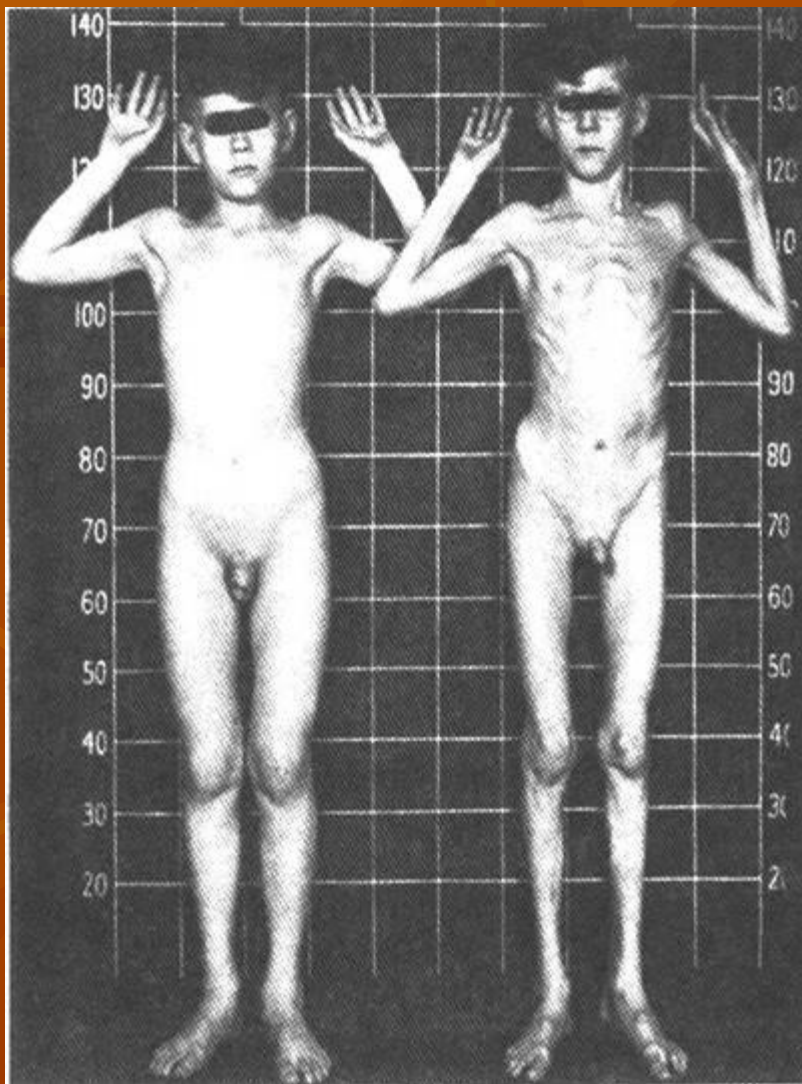
- Впервые описан в 1969 г.
- **Клинические признаки:** необычное строение лица, умеренная карликовость, гипоплазия половых органов, макроцефалия, эпикант,
- короткий нос, брахидактилия, вывих бедра, аномалии ребер.
- **Тип наследования – АД**
- **Популяционная частота** неизвестна

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.**

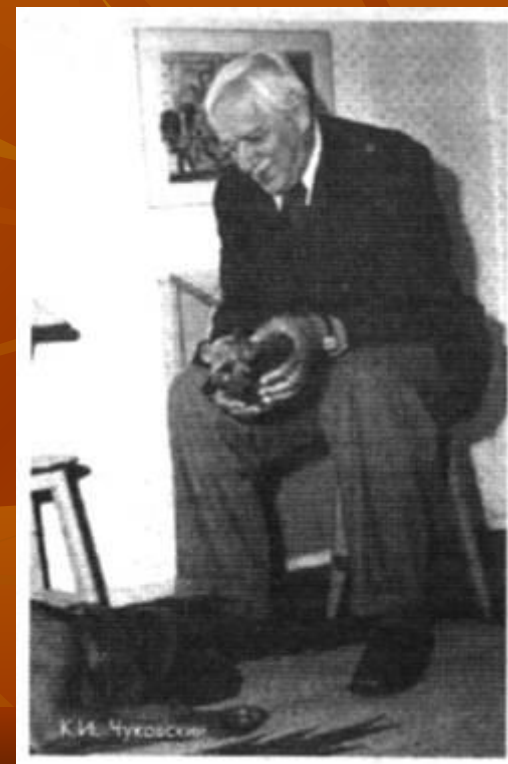




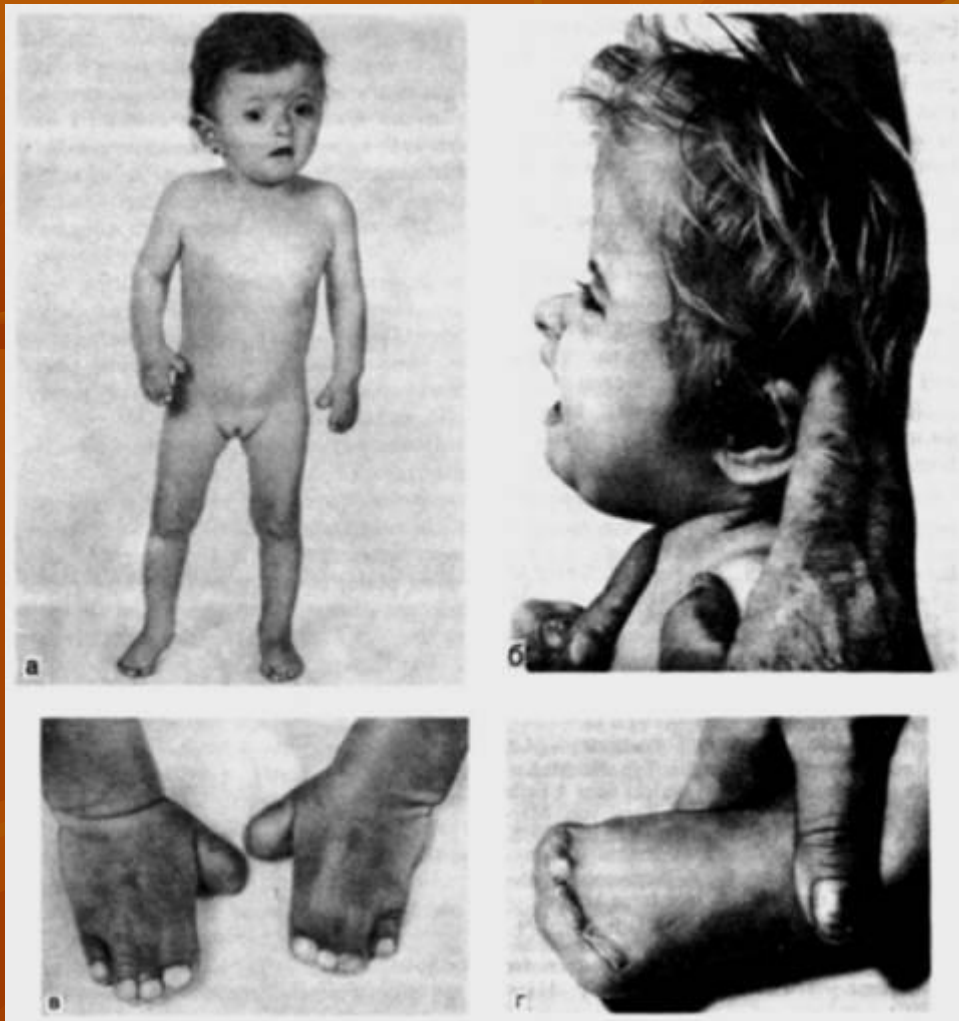
- Синдром вызван наследственным пороком развития соединительной ткани. Больные часто умирают от аневризма аорты. Единственная компенсация – повышенное содержание адреналина в крови, поэтому больные всю жизнь находятся в возбужденном состоянии и становятся невероятными трудоголиками.
- Синдромом Марфана 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.



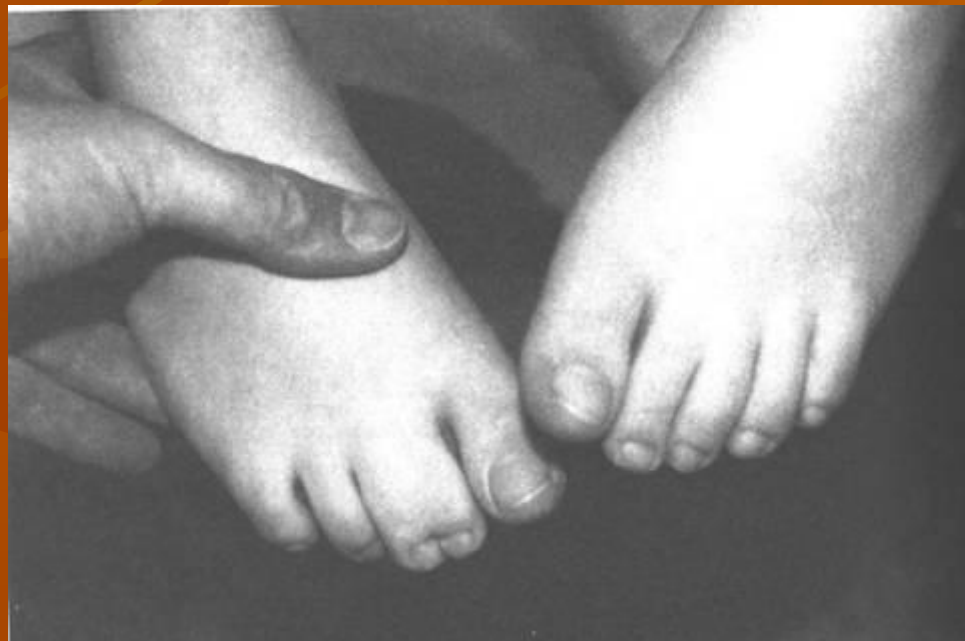
ПОЛИДАКТИЛИЯ



- ◆ **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

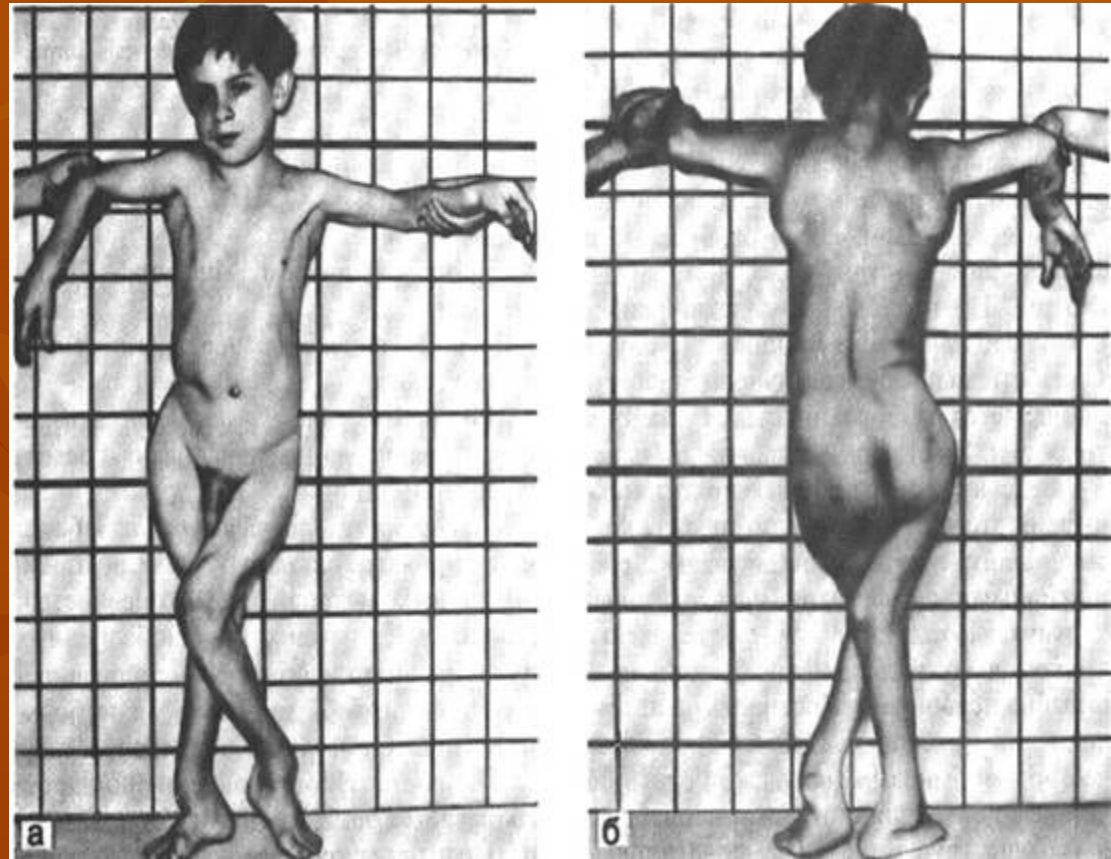
СИНДАКТИЛИЯ

- **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**



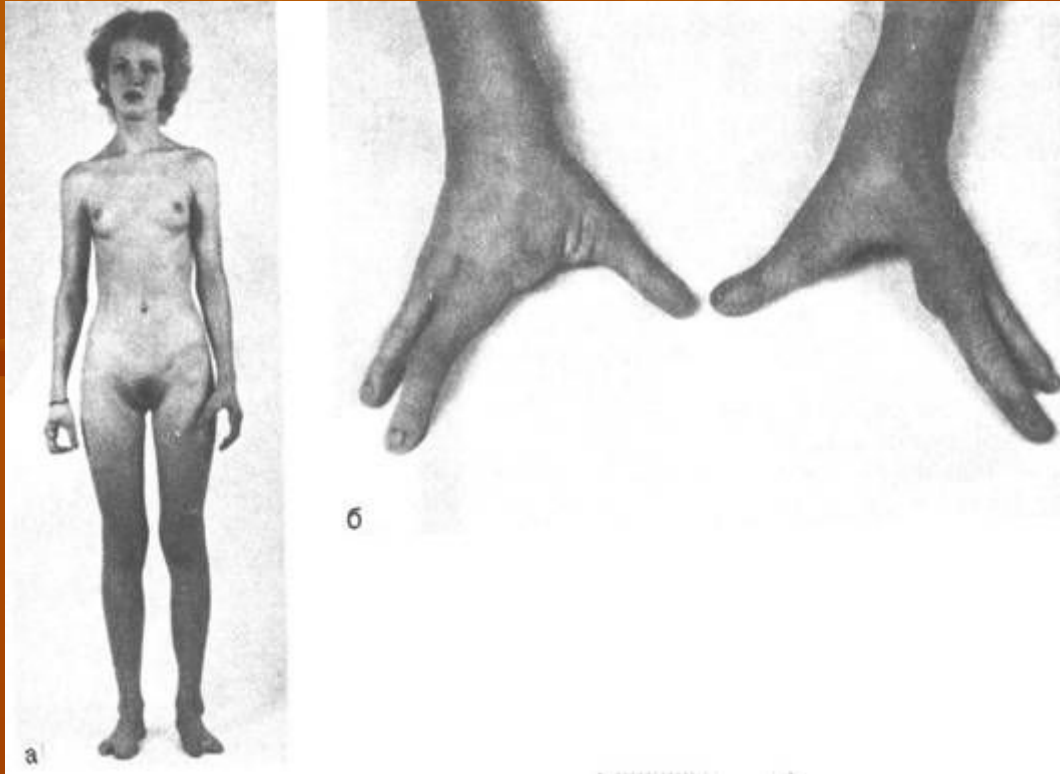
МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ



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

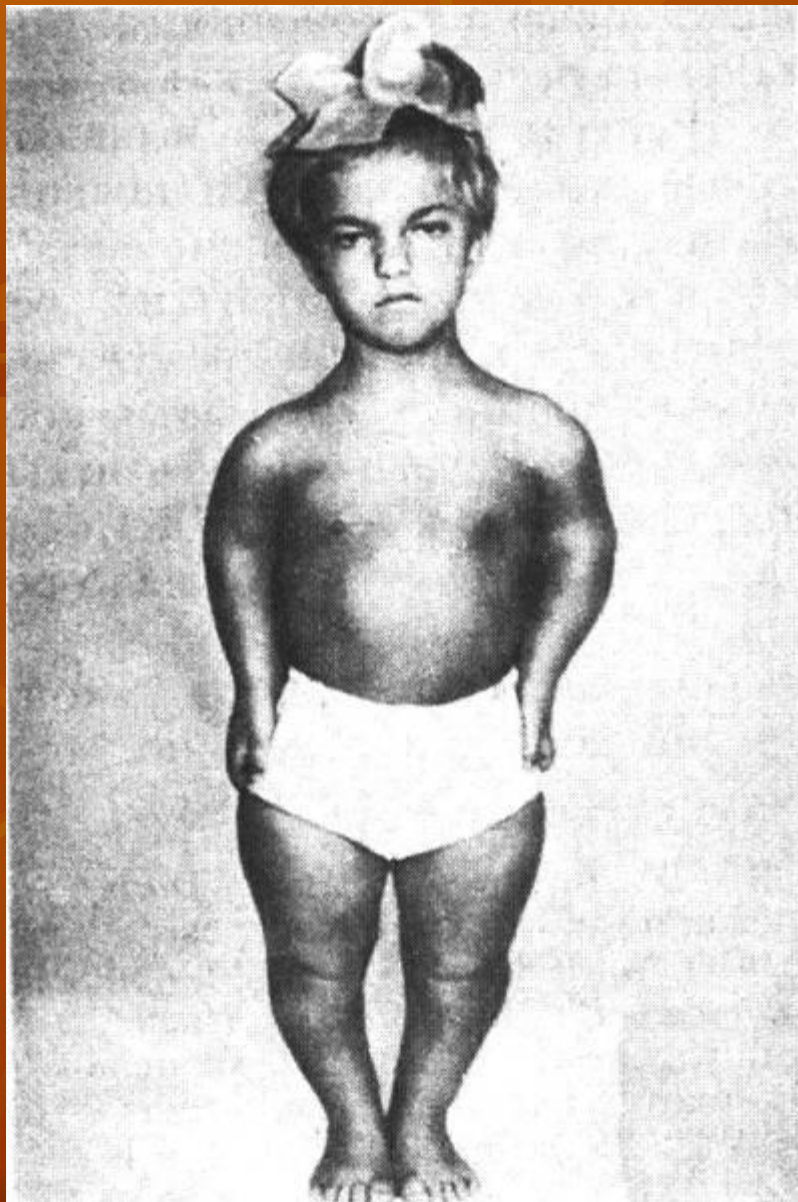
(черепно-лицевой дизостоз)

- 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.

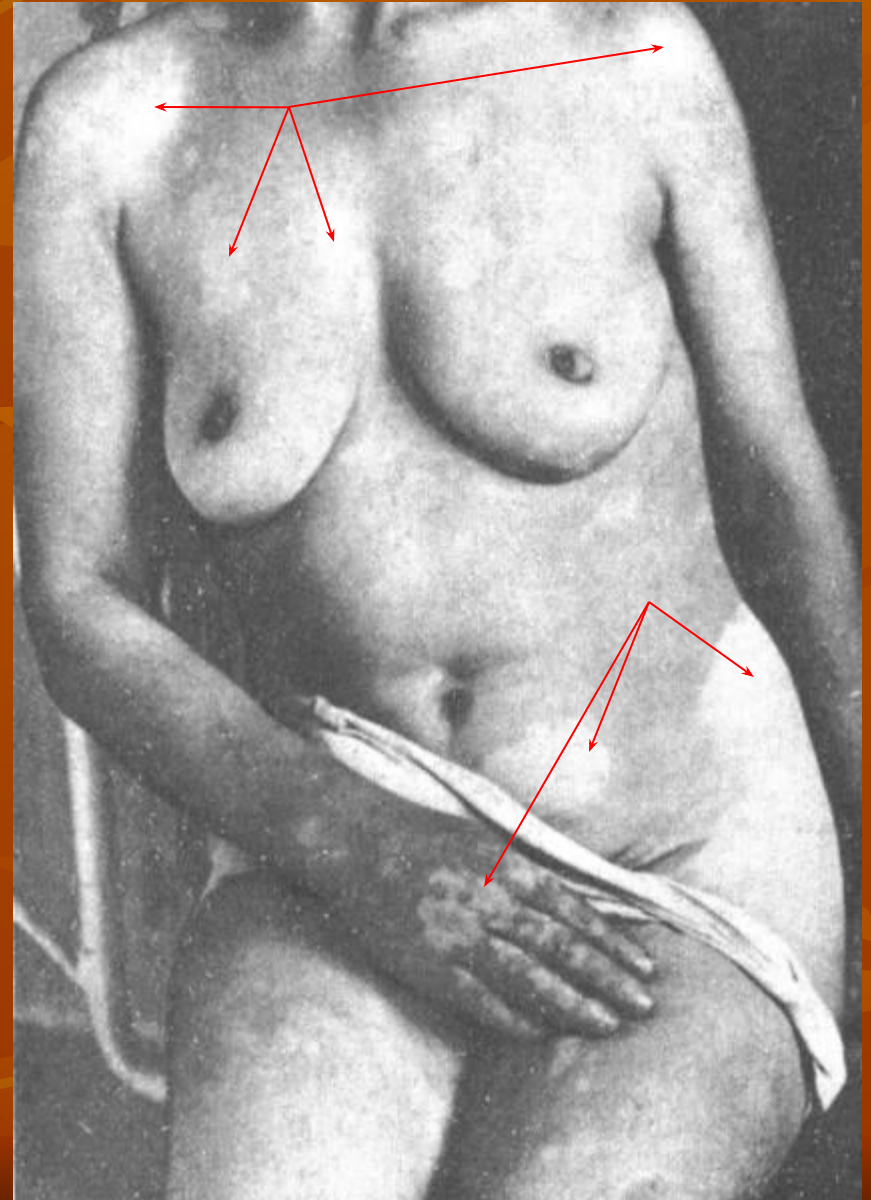
АХОНДРОПЛАЗИЯ



- **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.



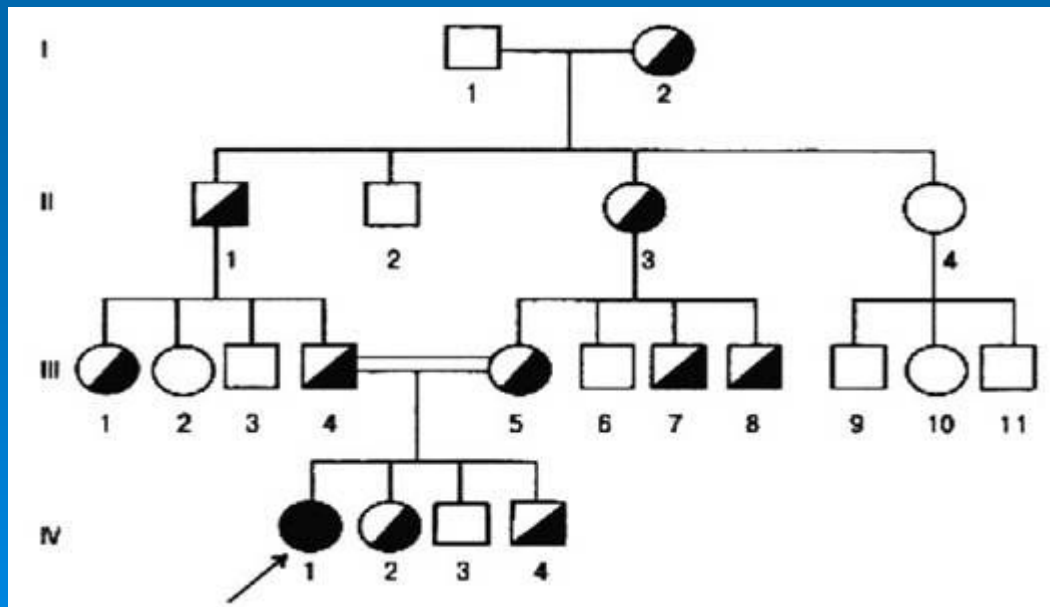
Порфирия, или вампиризм

- "..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 лопаются). 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



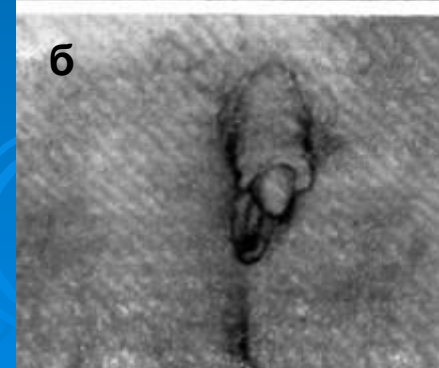
- Впервые описан в 1866 г. J. Laurence и R. Moon.
- **Клинические признаки:** жирение, гипогонадизм, умственная отсталость, пигментная дегенерация сетчатки (приводит к ночной слепоте и потере зрения), полидактилия, судороги, патология почек и пороки сердца и мозга.
- **Тип наследования –АР**
- **Популяционная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

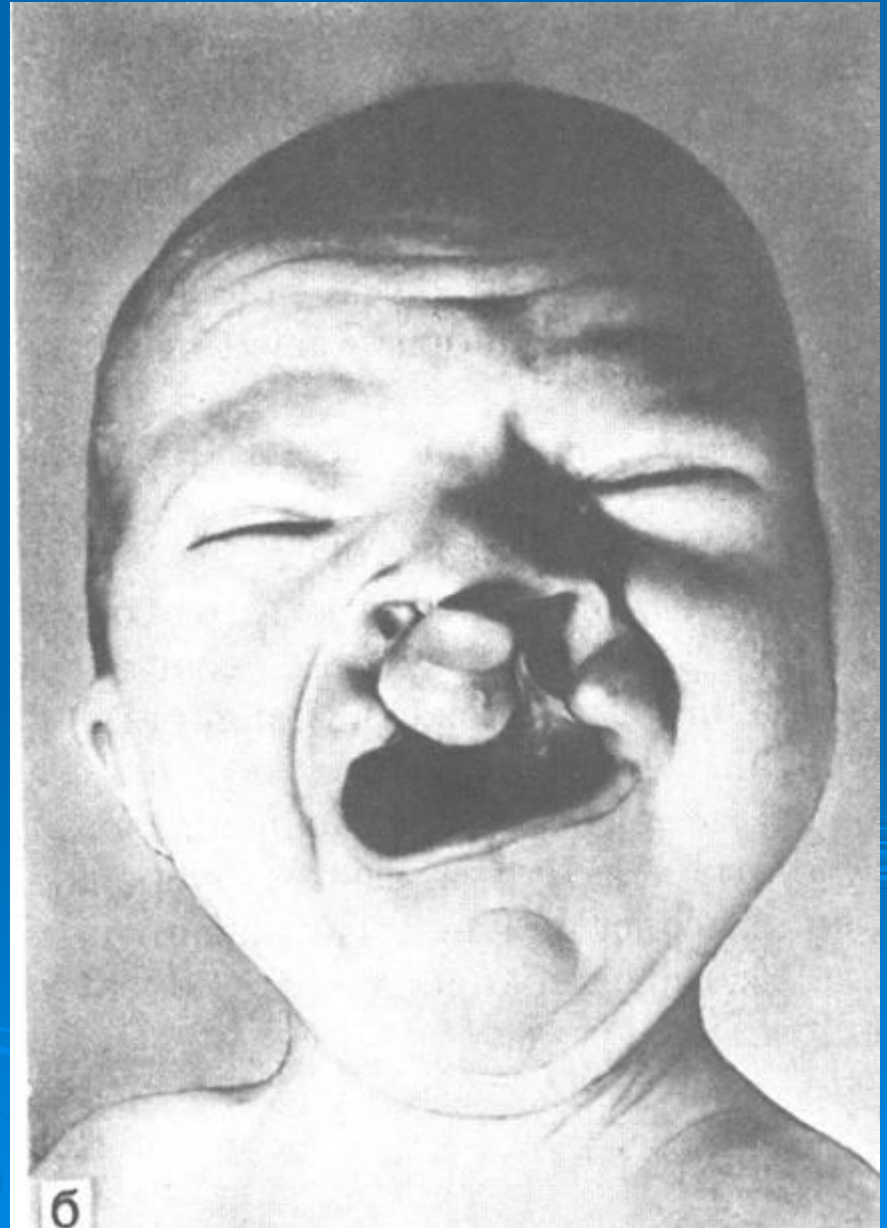


Адреногенитальный синдром: а – внешний вид ребенка (девочки); б – гипертрофия клитора



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)

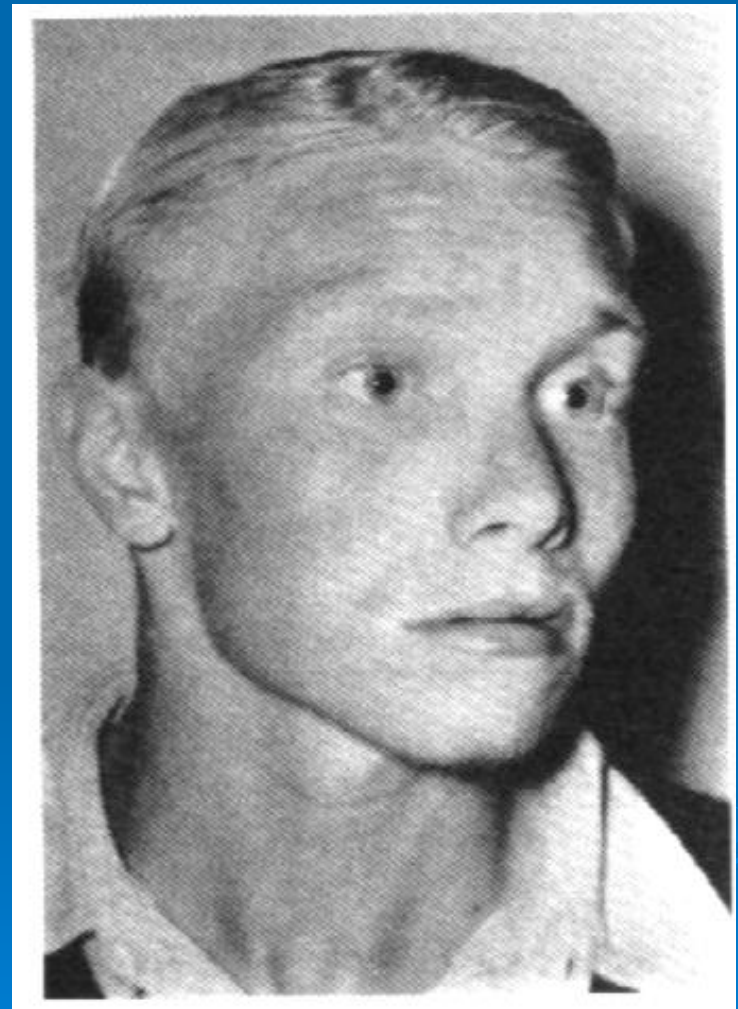


Лицо больного с пигментной ксеродермой

- 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

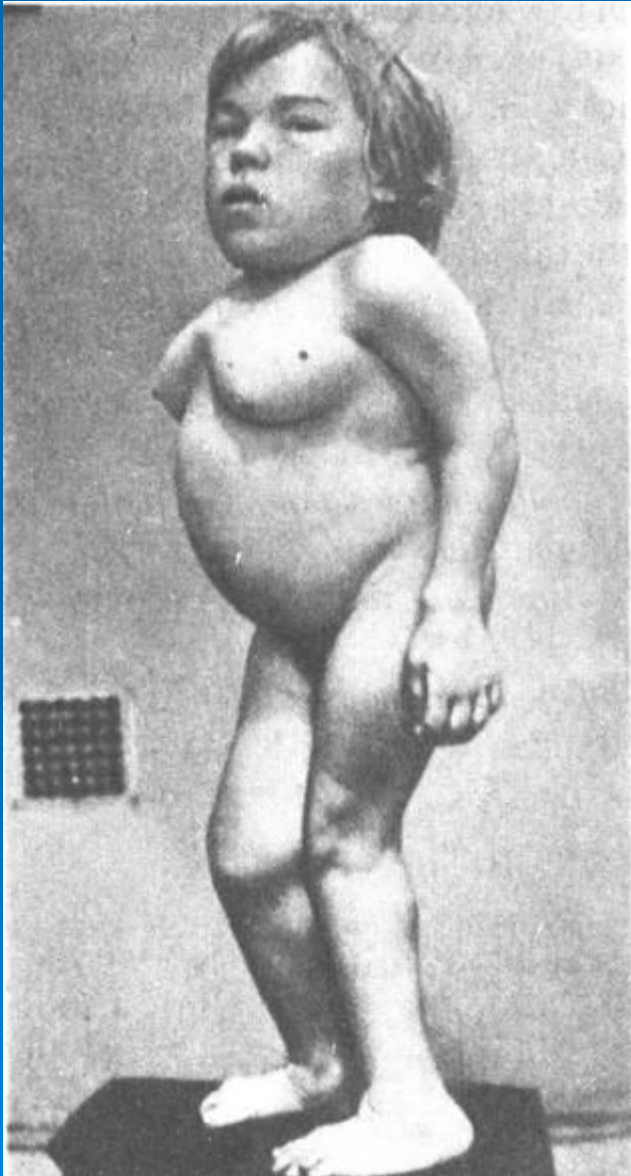
ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

- 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

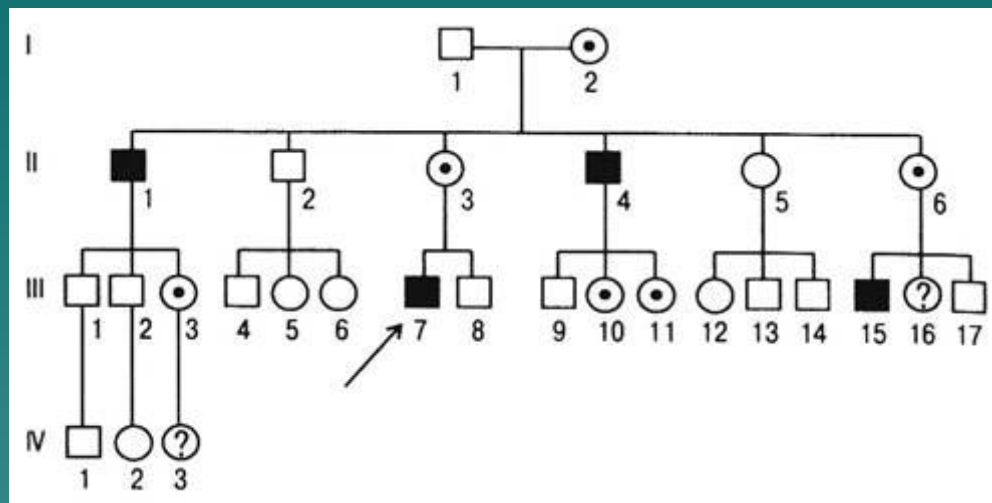
ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀

A	крупные	 1 2 3
B		 4 5
C		 6 7 8 9 10 11 12
D	средние	 13 14 15
E		 16 17 18
F	мелкие	 19 20
G		 21 22
половые хромосомы		 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

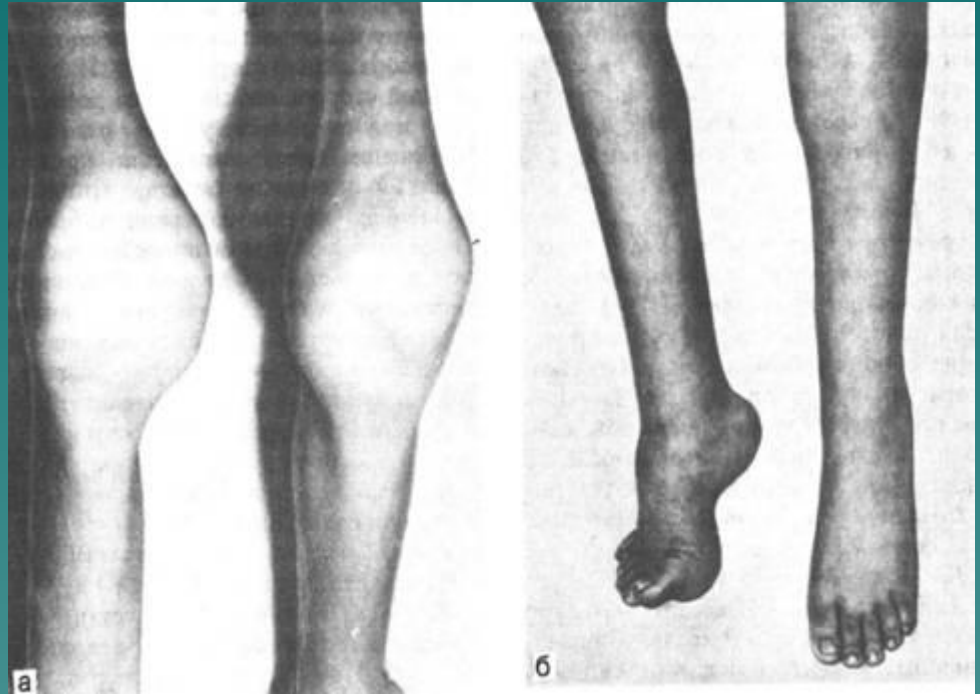
ГЕМОФИЛИЯ А

- ◆ **Клинические признаки:**

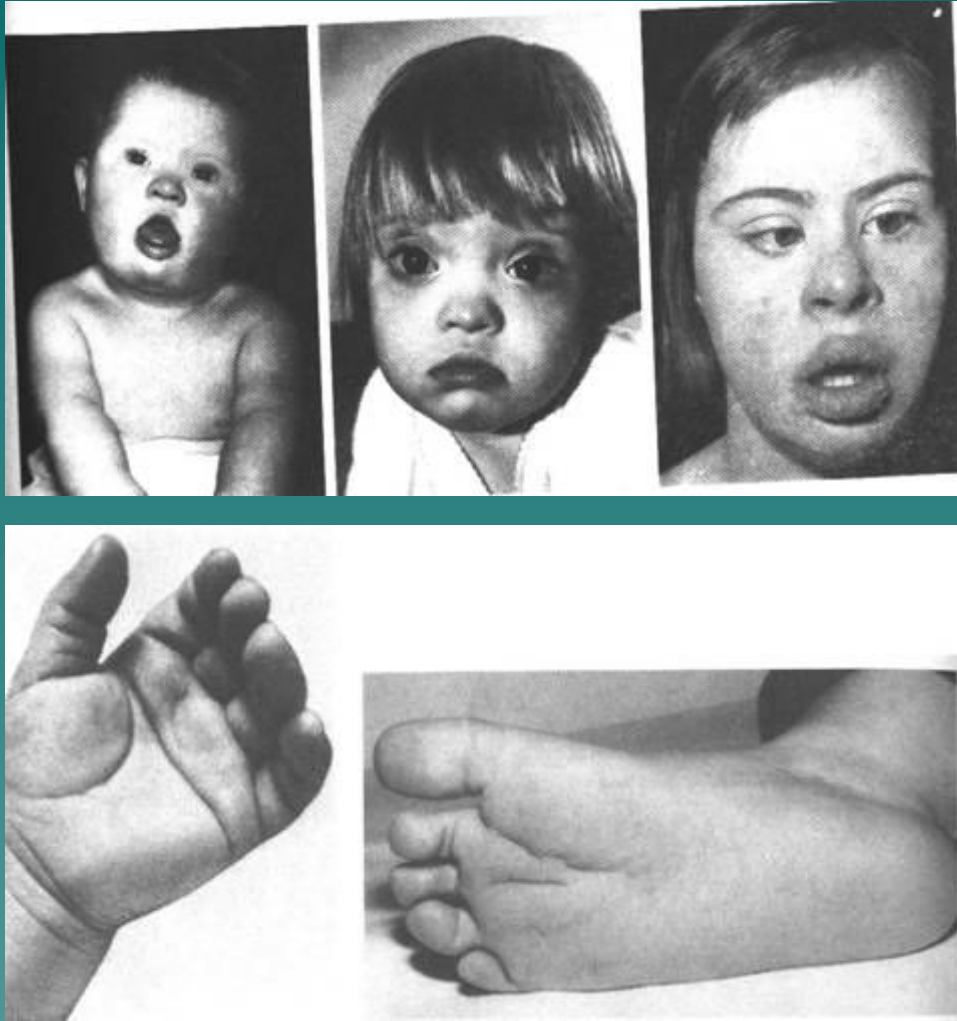
под- и внутри кожные кровотечения, кровоизлияния в крупные суставы, подкожные и межмышечные гематомы, гематурия, сильное кровотечение при травмах. Причина: дефицит антигемофильного глобулина.

- ◆ **Тип наследования:** X-рецессивный

- ◆ **Популяционная частота**
– 1 : 2500 (мальчиков)



СИНДРОМ ДАУНА (ТРИСОМИЯ 21)

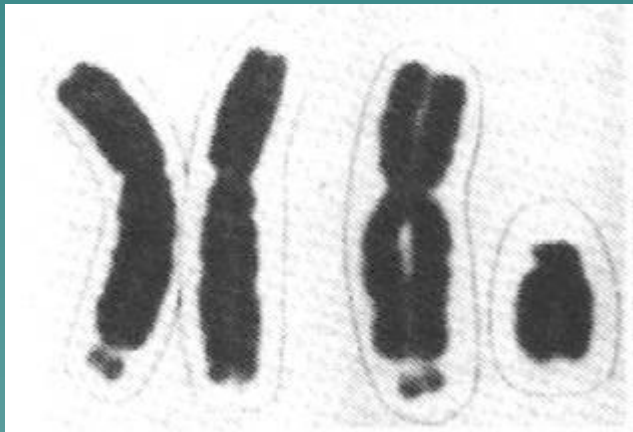


- ♦ Описан в 1866 г.
- ♦ **Клинические признаки:** умственная отсталость, плоское лицо, монголоидный разрез глаз, открытый рот, брахицефалия, короткие конечности, поперечная ладонная складка, пороки сердца и катаракта. Частота рождения таких детей зависит от возраста матери.
- ♦ **Тип наследования:** 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: Х-сцепленный доминирующий.
- ♦ Популяционная частота — неизвестна (клиника у мужчин ярко выражена, у женщин чаще стертая)

Синдром трисомии 9p

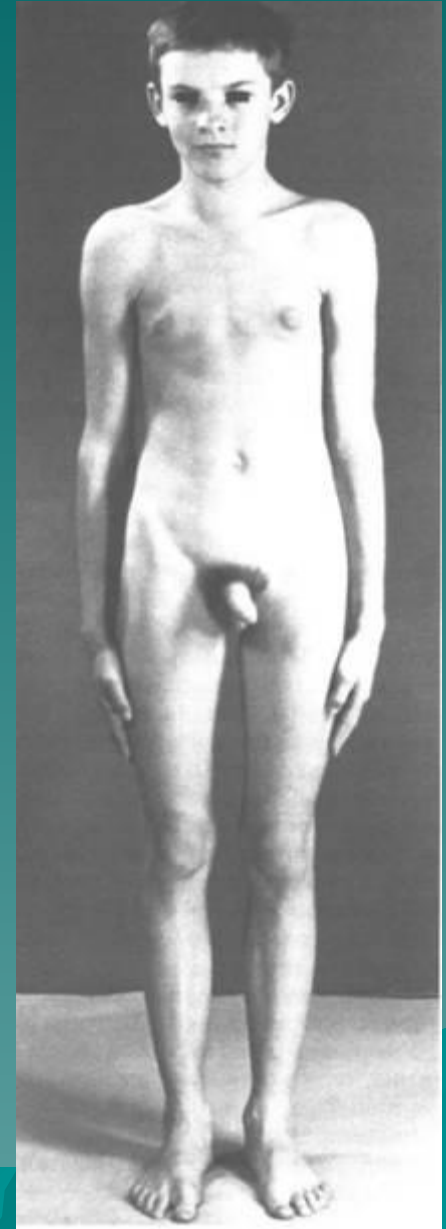


Женщина 21 года

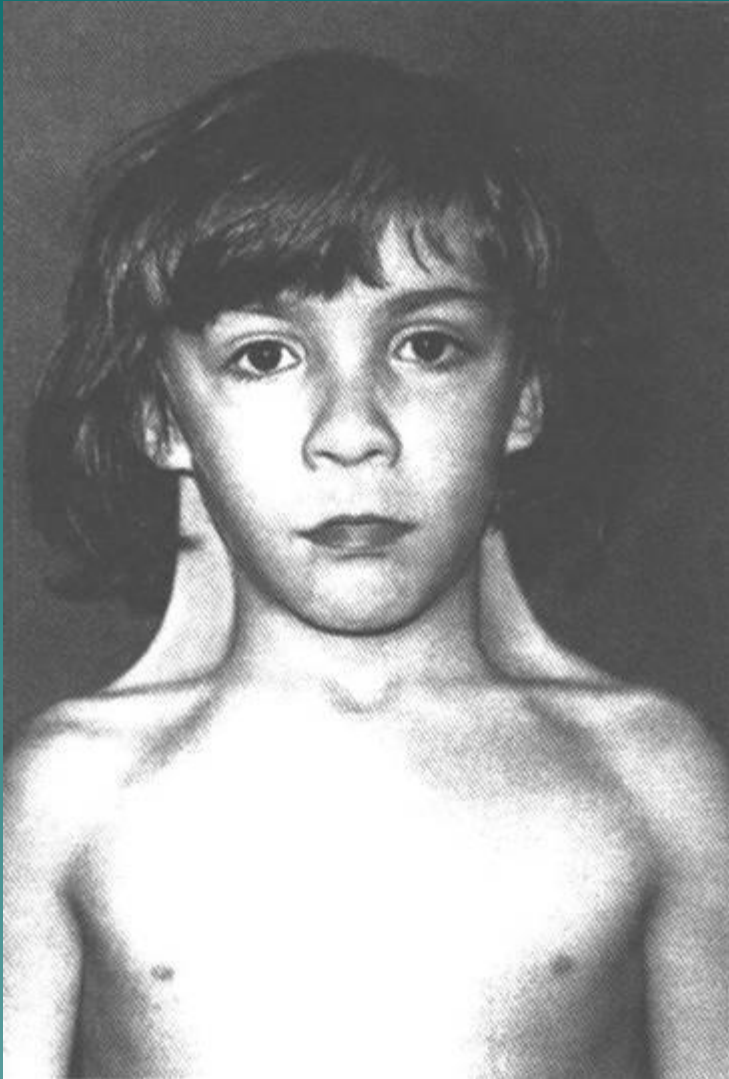
- ◆ **Клинические признаки:**
умственная отсталость, задержка роста, микробрахицефалия, антимонголоидный разрез глаз, глубоко посаженные глаза (энофтальм), гипертелоризм, косоглазие, гипоплазия ногтей, синдактилия, врожденные пороки внутренних органов.
- ◆ **Тип наследования** — частичная трисомия 9 р.
- ◆ **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



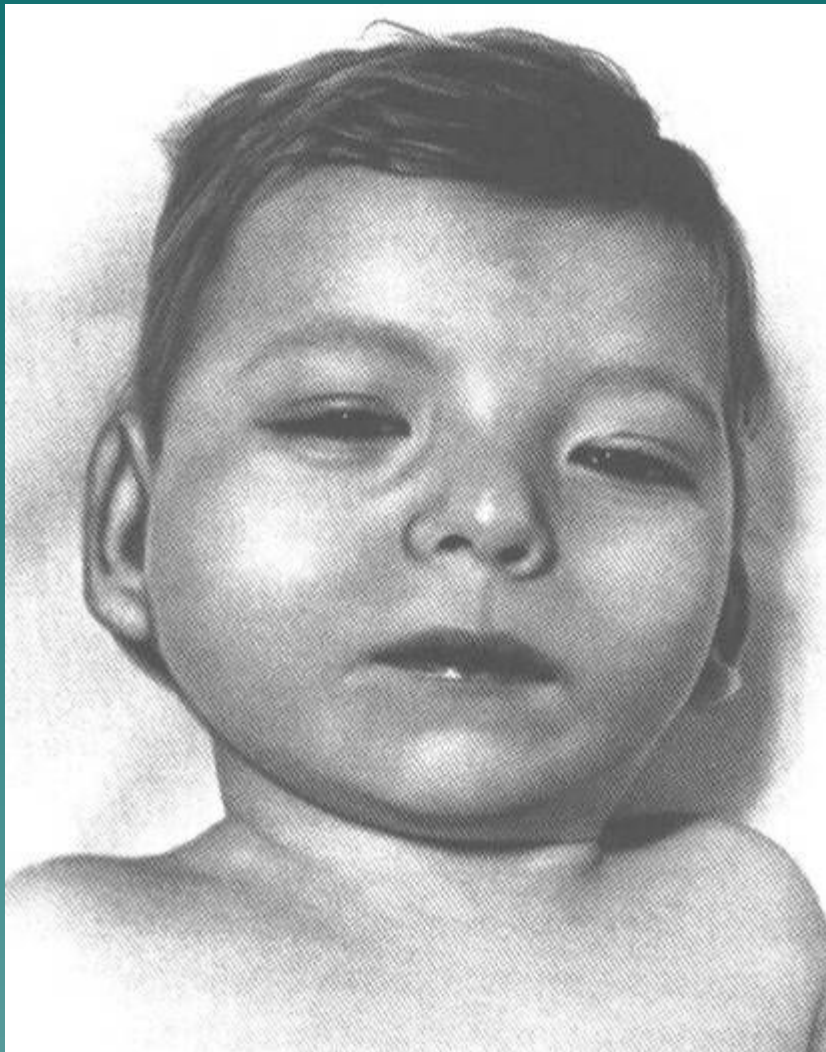
Синдром Эдвардса – трисомия 18



- ◆ **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)

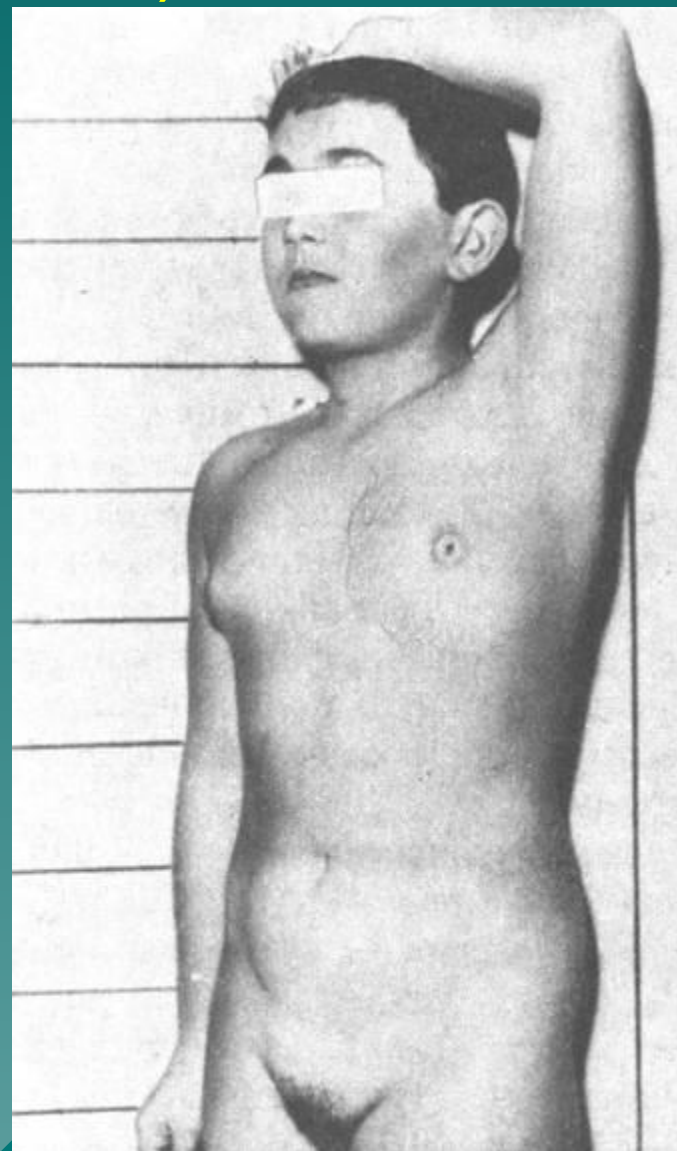


- ♦ Описан в 1963 г.
- ♦ **Клинические признаки:** необычный плач, напоминающий кошачье мяуканье, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, умственная отсталость, лунопообразное лицо, эпикант, гипертелоризм, аномалии внутренних органов. Умирают чаще до 10 летнего возраста.
- ♦ **Тип наследования:** моносомия 5 р
- ♦ **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.

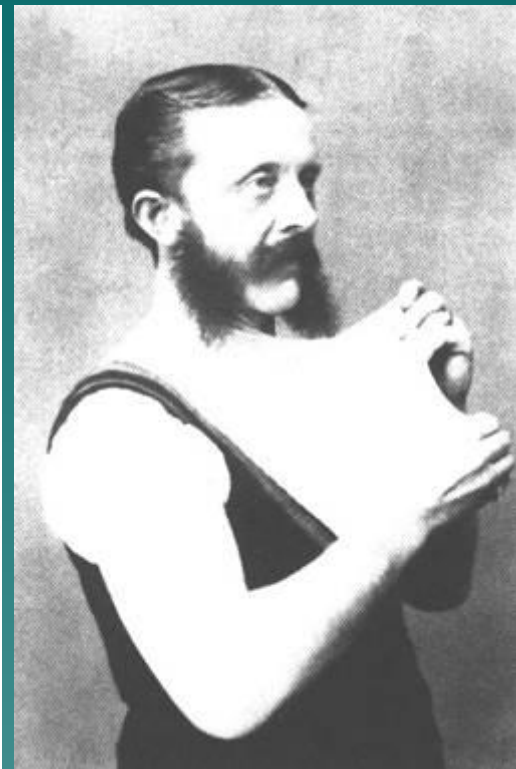
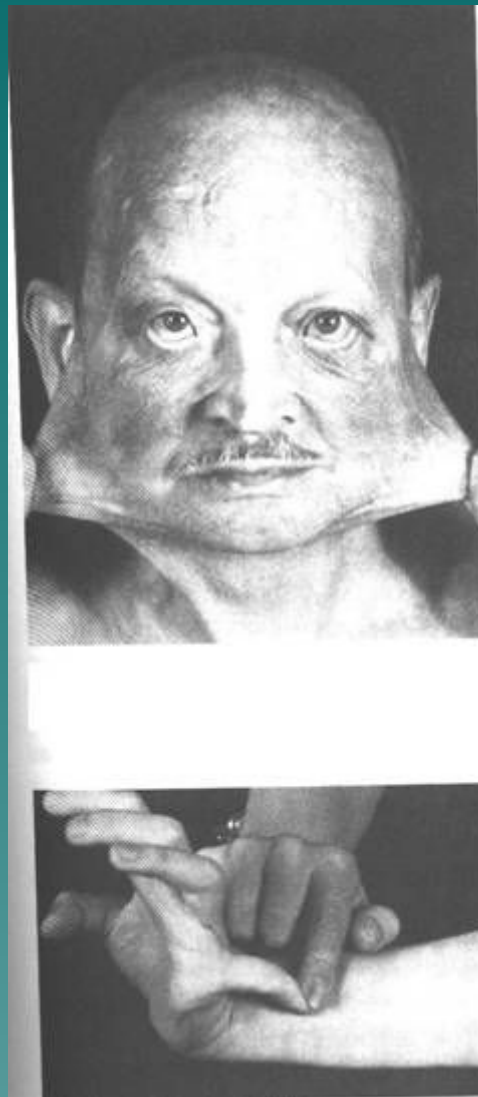
Тип наследования: неизвестен

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**

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