



Генетические заболевания

Болезнь Дауна

(одна на 700 новорожденных)

Диагноз этого заболевания у ребенка должен поставить врач-неонатолог в первые 5-7 дней пребывания новорожденного в родильном доме и подтвердить исследованием кариотипа ребенка. При болезни Дауна кариотип составляет 47 хромосом, третья хромосома насчитывается при 21-й паре. Девочки и мальчики болеют этой хромосомной патологией одинаково.

Болезнь Шерешевского-Тернера

(частота заболевания 1 на 3 000 девушек)

Первые признаки патологии чаще всего заметны в 10-12-летнем возрасте, когда у девочки отмечается маленький рост, низко посаженные волосы на затылке, в 13-14 лет отсутствие каких-либо намеков на месячные. Отмечается легкое отставание умственного развития. Ведущий признак у взрослых больных болезнью Шерешевского-Тернера - бесплодие. Кариотип такой больной составляет 45 хромосом. Отсутствует одна X-хромосома.

Болезнь Клейнфелтера

(1 : 18 000 здоровых мужчин, 1 : 95 мальчиков с отставанием психического развития и один среди 9 мужчин, у которых наблюдается бесплодие)

Диагноз устанавливается чаще всего в 16-18 лет. У больного отмечается высокий рост (190 см и выше), нередко легкое отставание умственного развития, непропорционально росту длинные руки, охватывающие грудную клетку при ее обхвате. При исследовании кариотипа наблюдается 47 хромосом - 47, XXУ. У взрослых больных болезнью Клейнфелтера ведущим симптомом является бесплодие.

Фенилкетонурия

(Частота этой патологии 1:10000
новорожденных)

Родители больного - здоровые люди, но каждый из них является носителем патологического гена и с риском 25% у них может родиться больной ребенок. Чаще такие случаи возникают при родственных браках. Суть фенилкетонурии заключается в том, что аминокислота фенилаланин не усваивается организмом и ее токсические концентрации отрицательно влияют на деятельность головного мозга и ряда органов и систем. Отставание психического и моторного развития, эпилептиформноподобные припадки, диспептические проявления (расстройства работы желудочно-кишечного тракта) и дерматиты (поражение кожи) - основные клинические проявления данной болезни.

Муковисцидоз

(Частота заболевания равна 1:2500)

Детям до 1-1,5 лет рекомендуется проводить диагностику на выявление тяжелого наследственного заболевания. При этой патологии наблюдается поражение дыхательной системы и желудочно-кишечного тракта. У больного появляются симптомы хронического воспаления легких и бронхов в сочетании с диспептическими проявлениями (поносы, сменяющиеся запорами, тошноты и т.д.).

Гемофилия

(Частота встречаемости гемофилии А составляет 1:10 000 мужчин, а гемофилии В — 1:25 000-1:55 000)

Страдают этой патологией преимущественно мальчики. Мамы этих больных детей являются переносчиками мутации. Нарушение свертываемости крови, наблюдаемое при гемофилии, нередко приводит к тяжелым поражениям суставов (геморрагическим артритам) и другим поражениям организма, при любых порезах наблюдается длительное кровотечение, что может оказаться фатальным для человека.

68

Гемофилия В

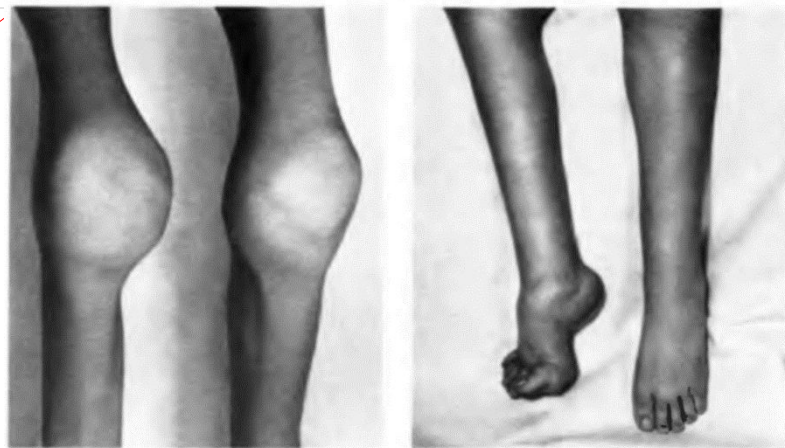


Рис. 37. Гемофилия А. Гемартрозы коленных суставов и стопы.

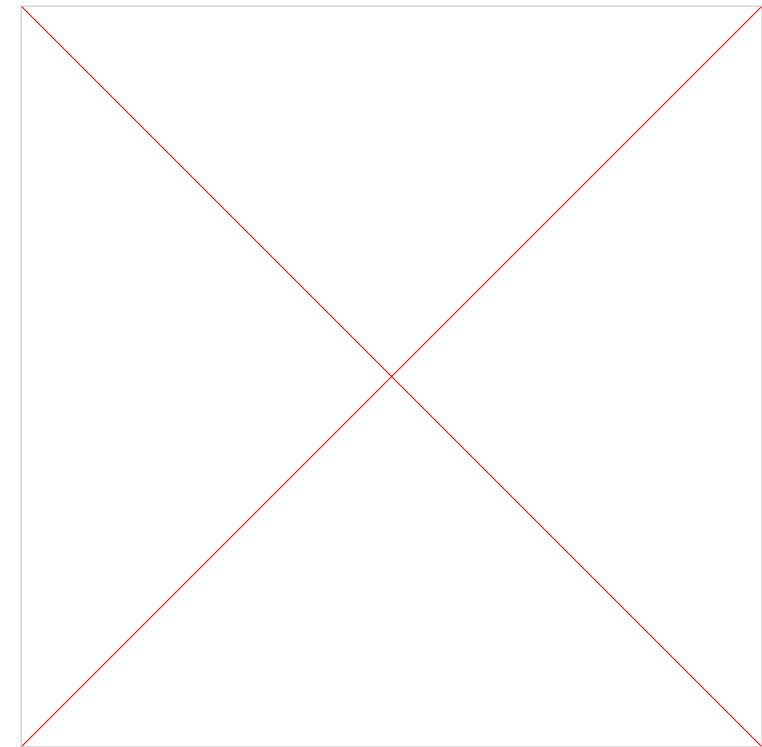
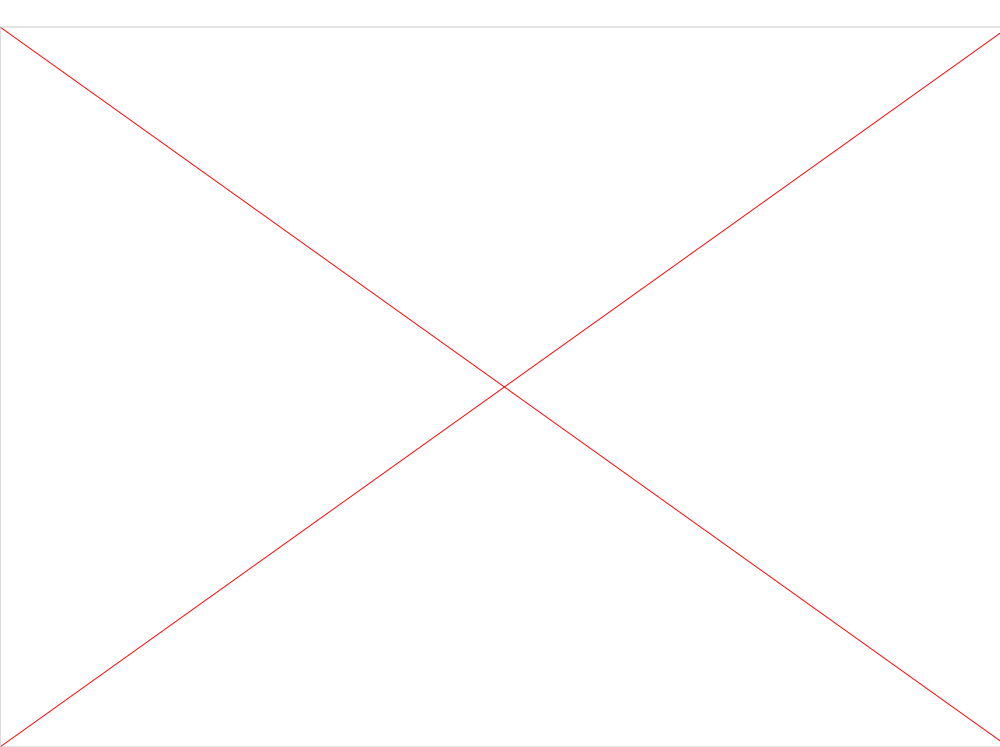
Миодистрофия Дюшенна

(встречается с частотой 3 на 10000 мальчиков)

Также как и при гемофилии, мать является носителем мутации. Скелетно-полосатая мускулатура сначала голени, а с годами и всех других частей тела, заменяются на соединительную ткань, неспособную к сокращению. Больного ждет полная неподвижность и гибель, чаще во втором десятилетии жизни. До настоящего времени не разработана эффективная терапия миодистрофии Дюшенна, хотя во многих лабораториях мира, в том числе и нашей, проводятся исследования по применению методов генной инженерии при этой патологии.

Гиполактазия

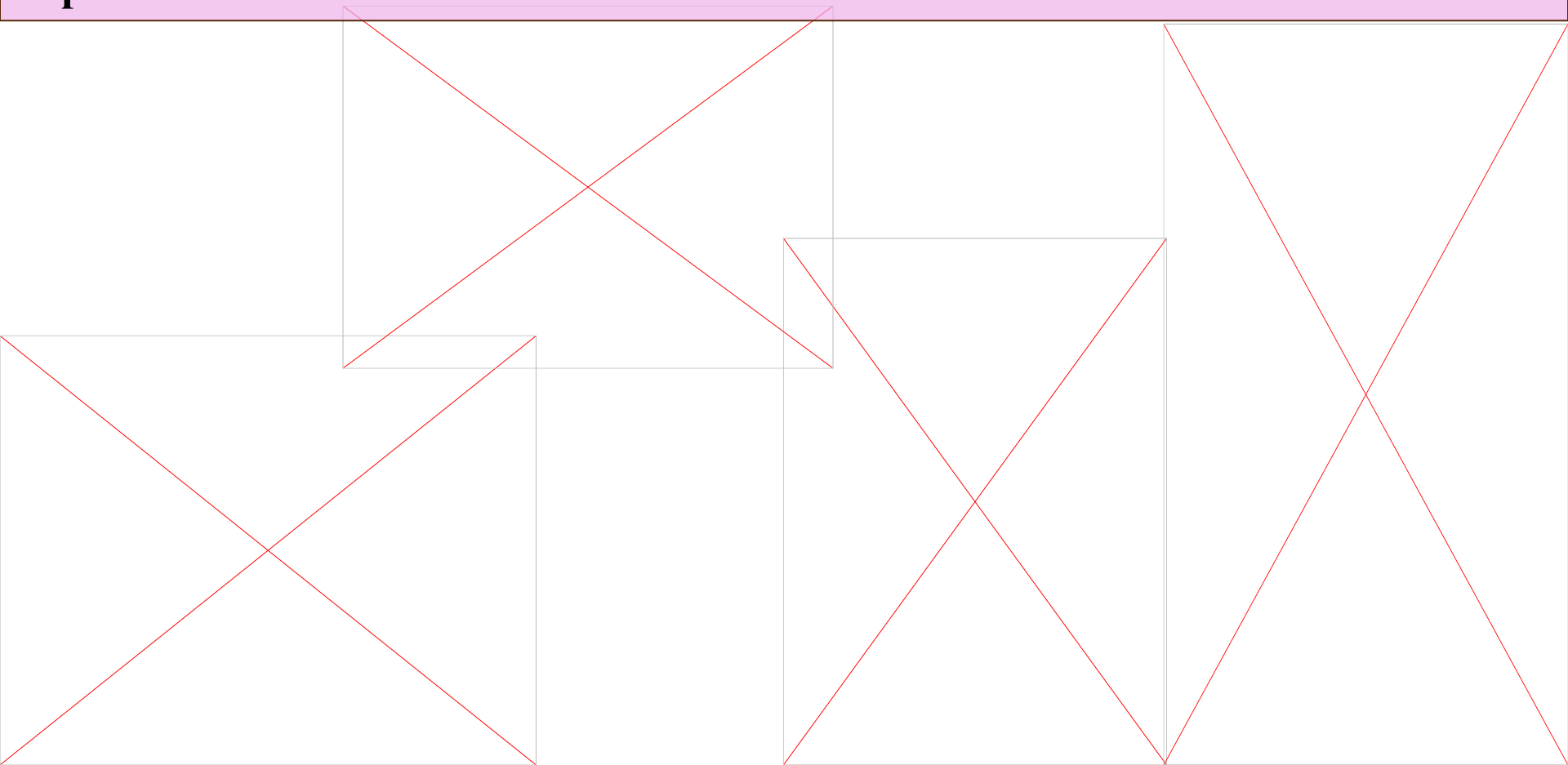
Непереносимость лактозы – заболевание, которое характеризуется непереносимостью лактозы, молочного сахара, который содержится в материнском и коровьем молоке. Оно проявляется в виде поноса и вздутия живота. Заболевание может проявиться сразу после рождения или в процессе жизни.



Нейрофиброматоз

(наблюдается примерно у каждого 3500 новорожденного)

**Характеризуется возникновением большого числа опухолей у больного.
Важным признаком заболевания является наличие множества светло-коричневых пятен на коже.**



Болезнь Хантингтона

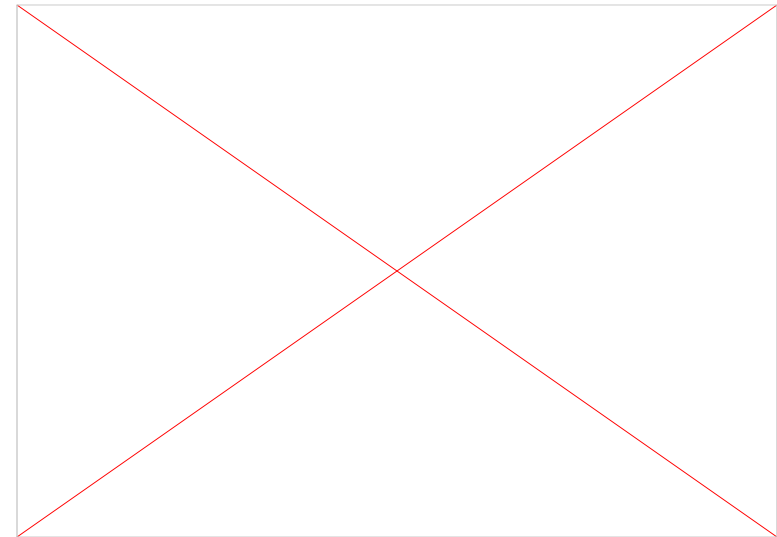
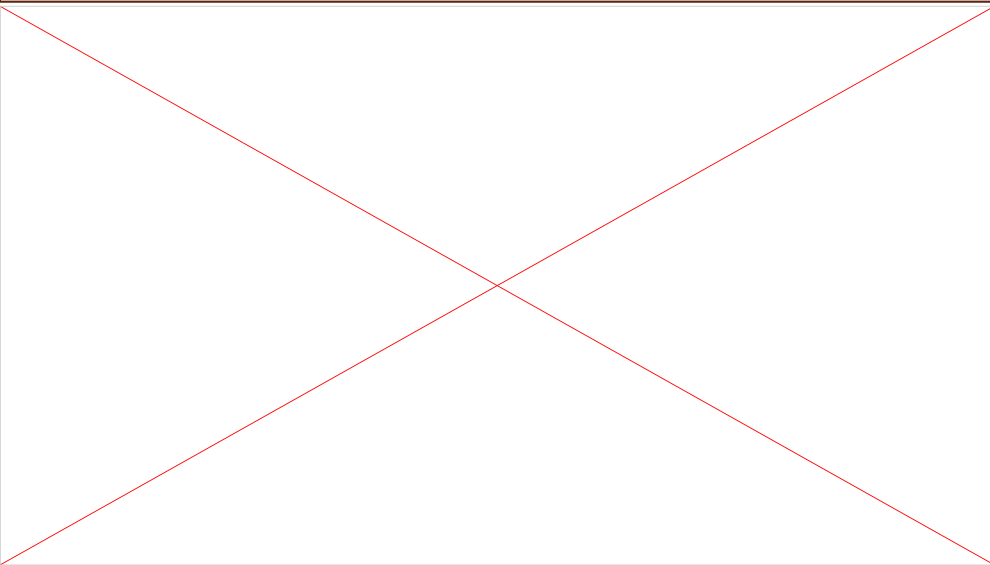
(Распространённость составляет примерно 10 человек на 100 тысяч)

Характеризуется тем, что у людей среднего возраста (35-40 лет) появляются периодические мышечные подергивания или спазмы и происходит постепенная дегенерация мозговых клеток. Возникают нарушения координации движений, речь становится невнятной. Постепенно все функции, требующие мышечного контроля, уходят из-под него: человек начинает гримасничать, испытывает проблемы с жеванием и глотанием. Постепенно появляются проблемы с памятью, могут возникать депрессия, паника, эмоциональный дефицит.

Поликистоз почек

(Частота встречаемости составляет примерно 1 случай на 1000-1250 новорожденных)

Связан с формированием множества крупных кист в обеих почках, что уменьшает количество нормально функционирующих тканей. Доброкачественные кисты — это круглые «мешочки», содержащие водянистую жидкость. Наибольший риск здесь связан с повышением кровяного давления и развитием почечной недостаточности. У пациентов с соответствующим нарушением генов к 80 годам наблюдается 100% заболеваемость, в более молодом возрасте она несколько ниже.



Группа риска

- имеют родственников, страдавших или страдающих от наследственного заболевания;
- возраст старше 35 лет;
- было воздействие радиации;
- близкое родство с супругом (чем ближе родство, тем выше риск);
- у вашего супруга (супруги) уже есть ребенок с генетическим заболеванием;
- бесплодие и многократные выкидыши;
- проживаете недалеко от промышленных заводов.