

# ГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ.



- **Генные болезни** - это разнородная по клиническим проявлениям группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.
- **Общая частота** генных болезней в популяциях людей - **2-4%**.
- Генные мутации у человека являются причинами многих форм наследственной патологии. В настоящее время описано более 3 тысяч таких наследственных болезней. Ферментопатия является самым частым проявлением генных болезней. Также мутации, вызывающие наследственные болезни, могут затрагивать структурные, транспортные и эмбриональные белки. Патологические мутации могут реализовываться в разные периоды онтогенеза. Большая часть их проявляется внутриутробно (до 25% всей наследственной патологии) и в допубертатном возрасте (45%). Около 25% патологических мутаций проявляются в пубертатном и юношеском возрасте, и лишь 10% моногенных болезней развиваются в возрасте старше 20 лет.







### Классифиция генных болезней:

- по типу наследования генные болезни делятся на аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, X-сцепленные доминантные и т.д.
- в зависимости от системы или органа, наиболее вовлеченного в патологический процесс генные болезни делятся на нервные, нервно-мышечные, кожные, глазные, опорно-двигательного аппарата, эндокринные, крови, легких, сердечно-сосудистой системы, мочеполовой системы, желудочно-кишечного тракта и др.
- по характеру метаболического дефекта генные болезни делятся на болезни, связанные с нарушением аминокислотного, углеводного, липидного, минерального обменов, обмена нуклеиновых кислот и др.
- самостоятельную группу составляют наследственно обусловленные заболевания, возникающие при несовместимости матери и плода по антигенам групп крови



# Синдром Туретта

- ❑ **Синдром Туретта** (болезнь Туретта, синдром Жиль де ла Туретта) — расстройство центральной нервной системы, в виде сочетания тикообразных подёргиваний мышц лица, шеи и плечевого пояса, произвольных движений губ и языка с частым покашливанием и сплевыванием, копролалией. Болезнь может иметь наследственный характер.
- ❑ Синдром обусловлен изменением структуры полосатого тела мозга, но может носить и функциональный характер. Впервые описан Жоржем Жилем де ла Туреттом в 1885 году. Наблюдается у 0,05 % населения, в основном у детей. В 3 раза чаще у мужчин (из них 95 % в возрасте 2-5 лет). Также может наблюдаться у людей в возрасте от 15 до 30 лет.
- ❑ Непроизвольные движения людей страдающих *синдромом Туретта* однотипны в своих проявлениях (резкие, быстрые, порывистые). Наряду с двигательным тиками проявляются также и звуковые симптомы: произнесение отдельных звуков и нечленораздельных слов является характерной особенностью синдрома. В некоторых случаях может отмечаться так называемая эхолалия, то есть навязчивое повторение слов, слогов или звуков. В половине случаев при синдроме Туретта возможны вокальные тики с неприличными ругательными словами, а также неприличные жесты. Больные могут нанести себе травмы, поскольку не способны контролировать внезапные движения.





# СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО — ТЕРНЕРА

- Синдром Шерешёвского — Тернера — хромосомная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, низкорослостью и половым инфантилизмом.



Рисунок 16. Больная 13 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Низкий рост, отсутствие вторичных половых признаков

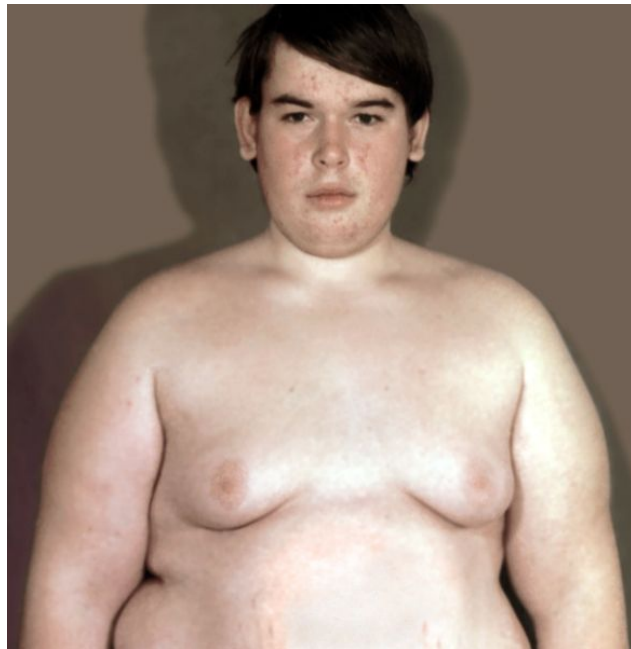


- У ребенка с **синдромом Шерешевского-Тернера** возникает первичное недоразвитие половых органов. Вместо яичников образуются тяжи из соединительной ткани, матка недоразвита. Этот синдром может сочетаться с недоразвитием других органов. Уже при рождении девочки обнаруживают утолщение кожных складок на затылке, типичный отек кистей рук и стоп. Часто ребенок рождается маленьким, с низкой массой тела. В раннем детском возрасте у ребенка характерный внешний вид:
- рост маленький
- маленькая нижняя челюсть
- оттопыренные уши
- короткая шей с крыловидными складками
- низко расположен нижняя линия роста волос на шее
- широкая грудная клетка с далеко расставленными сосками
- соски втянуты
- часто искривление рук в области локтевых суставов
- выпуклые ногти на коротких пальцах рук.
- В период полового созревания вторичные половые признаки не развиваются (молочные железы недоразвиты, оволосение на лобке и в подмышечных впадинах не выражено). Менструация отсутствует.
- У одной трети пациентов присутствуют пороки развития других органов. Часто это пороки со стороны сердечно-сосудистой системы (незаращение межжелудочковой перегородки, открытый Боталлов проток,), пороки развития мочевых путей (недоразвитие почек, удвоение мочеточников, удвоение и подковообразная почка).



# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛТЕРА

- ▣ **Синдром Клайнфелтера или дисгенезия семенных канальцев** (нарушение развития семенных канальцев). В 1942 году был описан Клайнфельтером как сочетание евнухоидизма, гинекомастии, маленьких яичек, отсутствия выделения спермы и усиленной секреции фолликулостимулирующего гормона.
- ▣ Это заболевание вызвано врожденной аномалией половых хромосом, при которой у пациента имеется одна лишняя X-хромосома, реже лишних X-хромосом бывает несколько. В норме нормальный набор половых хромосом у мужчин описывается как XY.



При **синдроме Клайнфельтера** во внутриутробном периоде развитие яичек происходит нормально и новорожденный ребенок ничем не отличается от других детей практически до подросткового возраста. Во время периода полового созревания размеры яичек не увеличиваются, как это происходит в норме, а уменьшаются. Яички становятся более плотными. В них происходит замещение нормальной ткани яичек фиброзными тяжами, количество клеток продуцирующих мужские половые гормоны резко снижается.

Возникает **гипогонадизм** (недостаточность функции половых желез). Рост костей в длину из-за недостатка андрогенов не прекращается и развиваются «евнухоидные» пропорции тела с длинными конечностями. Рост волос скудный, на лобке рост волос по женскому типу. Половой член обычно нормальных размеров или может быть несколько уменьшен, яички маленькие, дряблые, Половая функция, эрекция снижены, количество эякулята небольшое, оргазм слабовыражен. У пациентов бесплодие. У некоторых больных с синдромом Клайнфельтера встречаются психические нарушения. Больные часто избегают медицинской помощи и утверждают, что они полностью здоровы. У них возможно антисоциальное поведение.



Конец!!!!!!

