



*Наследственные болезни  
человека – ГЕННЫЕ  
БОЛЕЗНИ*

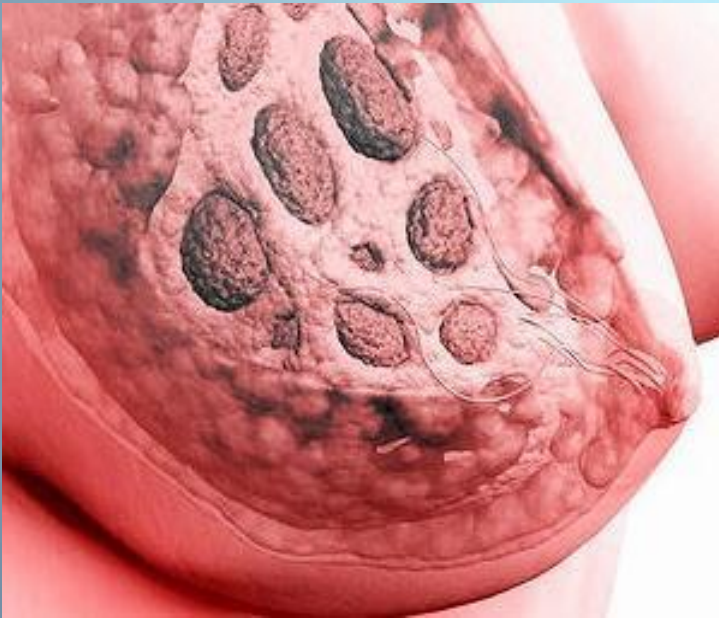
*Наследственные  
болезни - заболевания  
человека,  
обусловленные  
хромосомными и  
генными мутациями.  
Их более 6000*



Нередко ошибочно термины **«наследственная болезнь»** и **«врожденная болезнь»** употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами периода беременности.

# *Соматические мутации*

*При возникновении мутации в клетке на ранних стадиях онтогенеза, из неё будут развиваться ткани, все клетки которых будут нести в себе эту мутацию. Чем раньше возникает соматическая мутация, тем больше оказывается участок тела, несущий мутантный признак.*



*У человека соматические мутации часто приводят к возникновению злокачественных опухолей.*

*Рак молочной железы – результат соматических мутаций*

# Генеративные мутации

## Моногенные - мутации в одном гене

- *Общая частота генных болезней в популяции составляет 1-2%*
- *Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя*
- *Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации, либо реализации дефектной.*



Альбинизм

# НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ



ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ



# КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

- **Генные болезни;**
- **Хромосомные болезни;**
- **Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные болезни);**
- **Группа генетических болезней, возникающих в результате мутаций в соматических клетках (генетические соматические болезни);**
- **Болезни генетической несовместимости матери и плода.**

# ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

- Ранняя манифестация;
- Хроническое прогрессирующее течение;
- Относительная резистентность к терапии;
- Множественность поражения;
- Семейный характер заболевания;
- Клинический полиморфизм.



- **Генные болезни - это разнородная по клиническим проявлениям группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.**
- **Число известных в настоящее время моногенных наследственных заболеваний составляет около 4000 нозологических форм.**
- **Встречаются эти заболевания с частотой 1:500 – 1:100 000 и реже.**

# Примеры распространенных генных болезней

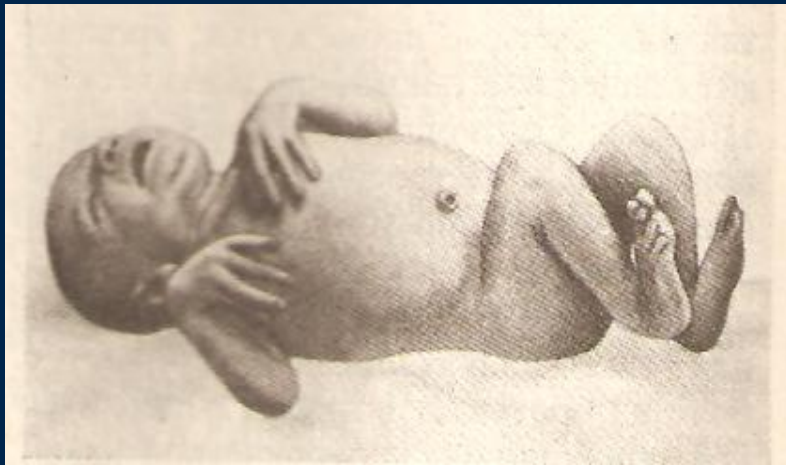
- Нейрофиброматоз
- Синдром Марфана
- Болезнь Олбрайта
- Дизостозы
- Отосклероз
- Пароксизмальная миоплегия
- Талассемия
- Семейная гипехолестеринемия
- Несовершенный остеогенез
- Болезнь Гентингтона
- Поликистоз почек
- Муковисцидоз
- Гемоглобинопатия
- Фенилкетонурия
- Микроцефалия
- Ихтиоз (не сцепленный с полом)
- Прогерия

## X – сцепленные заболевания

- мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии А и В, синдрома Леша — Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)
- фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)

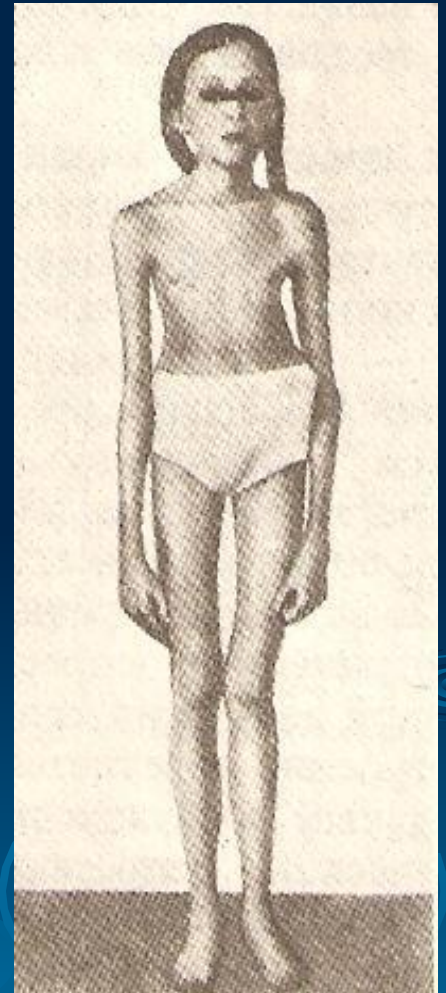
# СИНДРОМ МАРФАНА

Это одна из наследственных форм врожденной генерализованной патологии соединительной ткани, впервые описана в 1886 г. Этиологическим фактором синдрома Марфана является мутация в гене фибриллина (локализация в 15 хромосоме).



Новорожденный с синдромом Марфана: арахнодактилия кистей и стоп.

Девочка с врожденными признаками синдрома Марфана: астеническое телосложение, птичье лицо, конечности удлинены, арахнодактилия деформированная грудная клетка, искривление позвоночника.



# Синдром Марфана

Синдром Марфана - наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами, разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом.



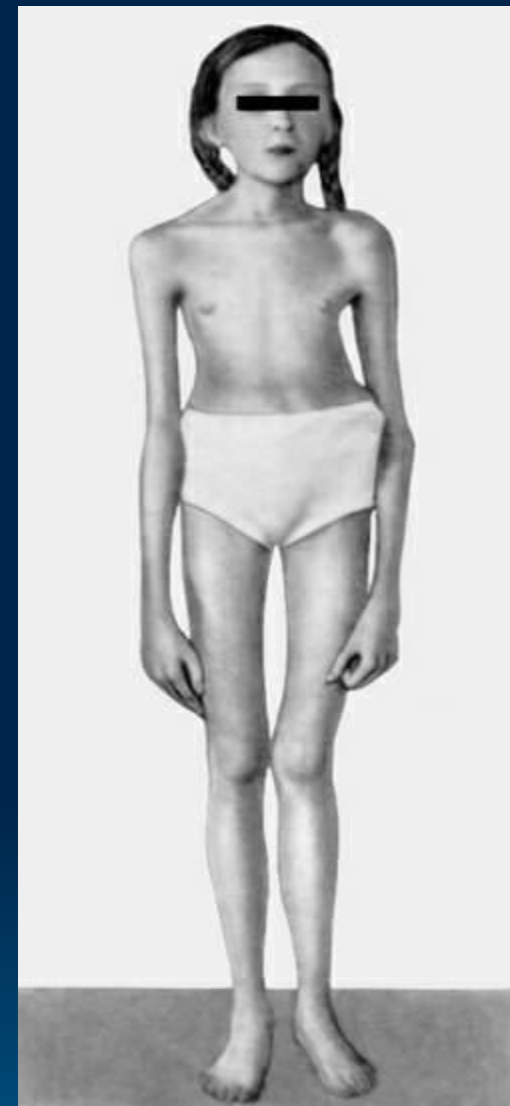


**Арахнодактилия**

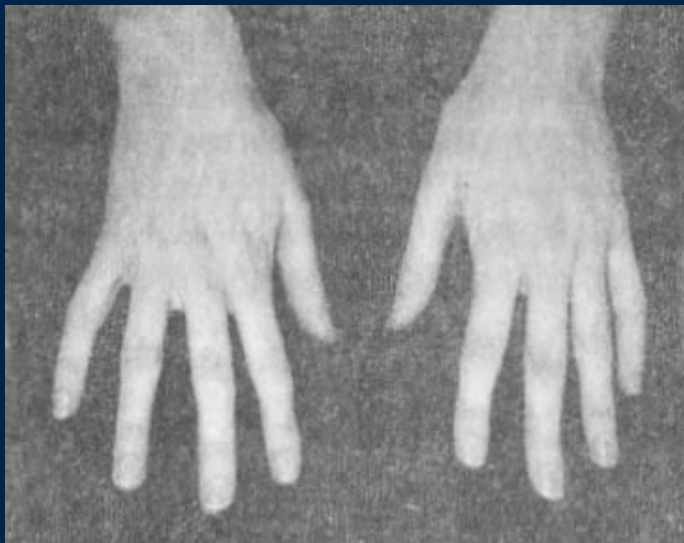
Высокий выброс адреналина, характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.

# Синдром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



# СИНДРОМ МАРФАНА



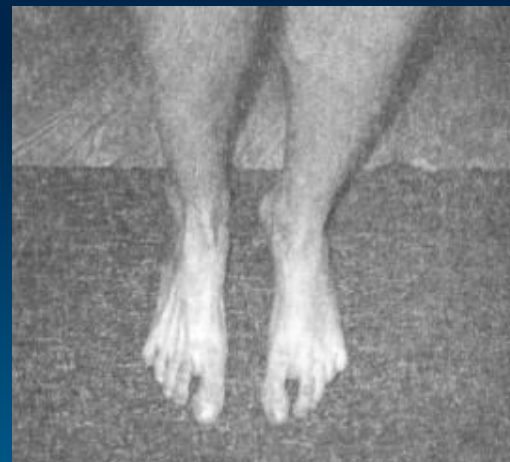
Арахнодактилия (длинные пальцы)



Симптом «большого пальца»



Симптом «запястья»



«Сандалевидная щель»



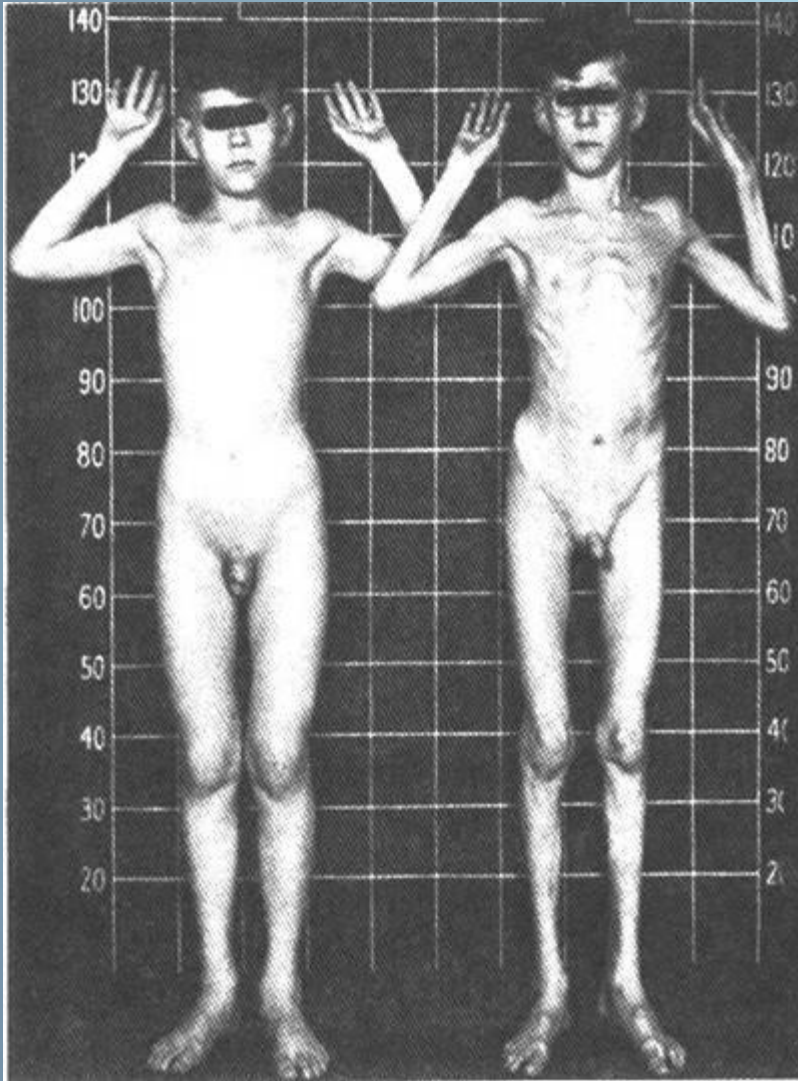


**Рисунок 1. Волына 15 лет, Скандер Марфака:**  
а - высокий рост, диспропорциональная  
длиноконечность (диспропорциональная  
длиноконечность высшей  
ростости); б - скандер "Большого  
пальца"; в - триглицериды,  
удлиненные, тонкие ("картон"),  
пальцы, частично  
лишая оидитикина.

- Высокий выброс адреналина, характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечнососудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны



# 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.**



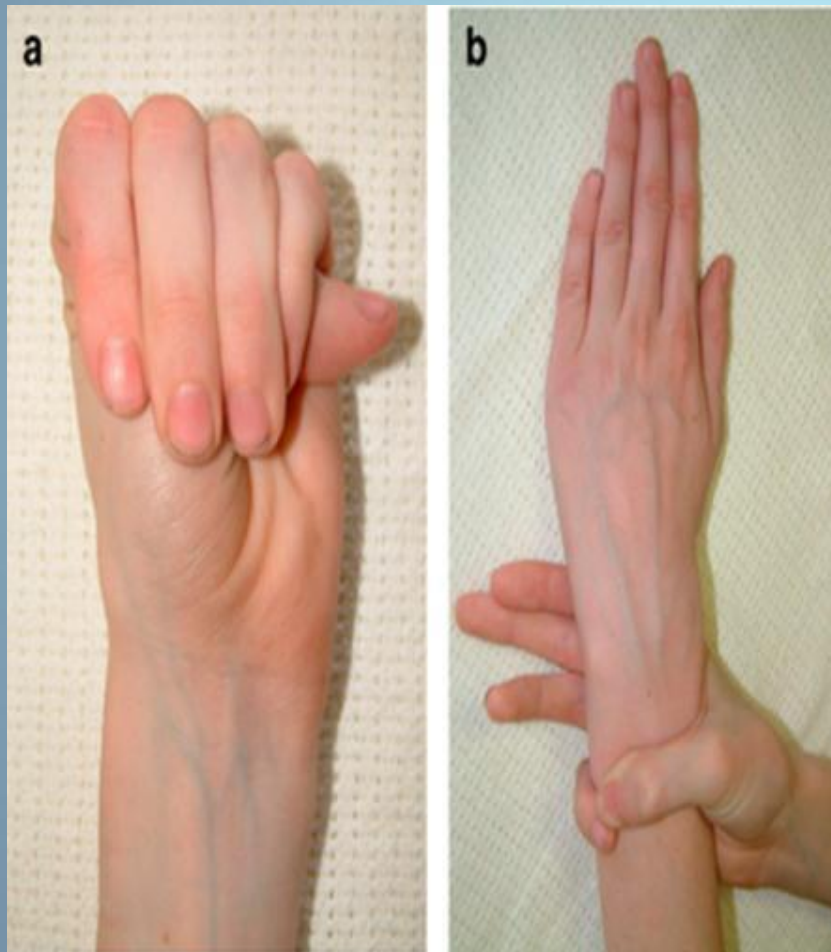
*Высокий выброс адреналина ,  
характерный для заболевания,  
способствует не только  
развитию сердечно-сосудистых*



Арахнодактилия – удлинение суставов

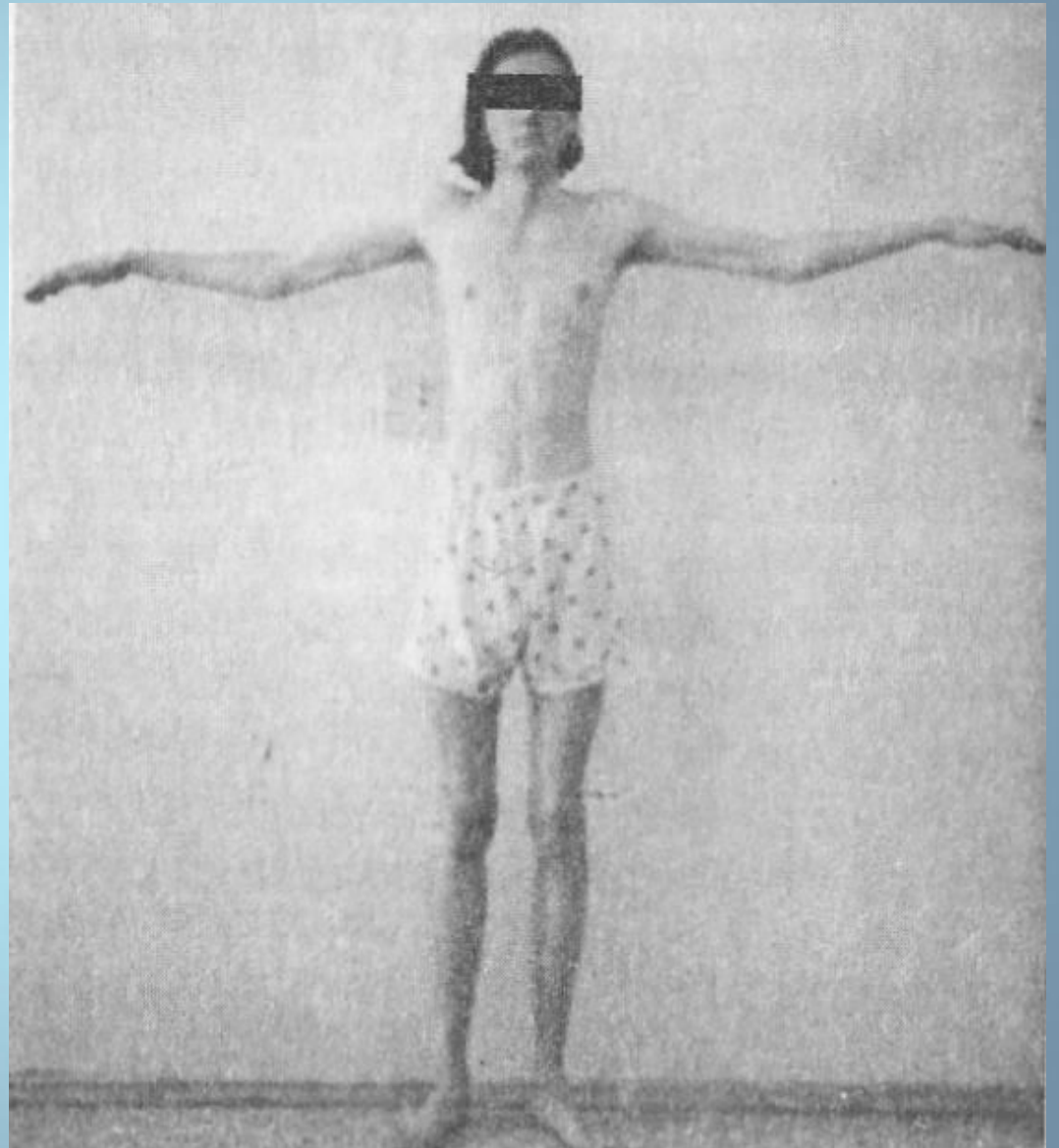
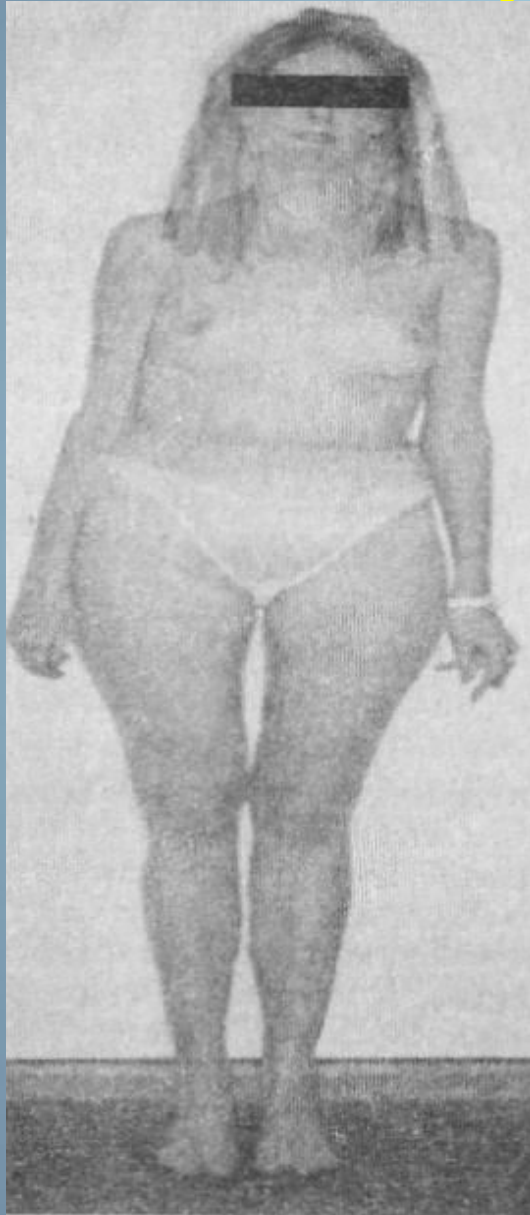
*осложнений, но и появлению у  
некоторых лиц особой «силы  
духа» и умственной  
одаренности. Способы лечения  
неизвестны. Считают, что ею  
болели Паганини, Андерсен,  
Чуковский*

# Симптомы «Большого пальца» и «запястья»



Арахнодактилия

# Синдром Марфана





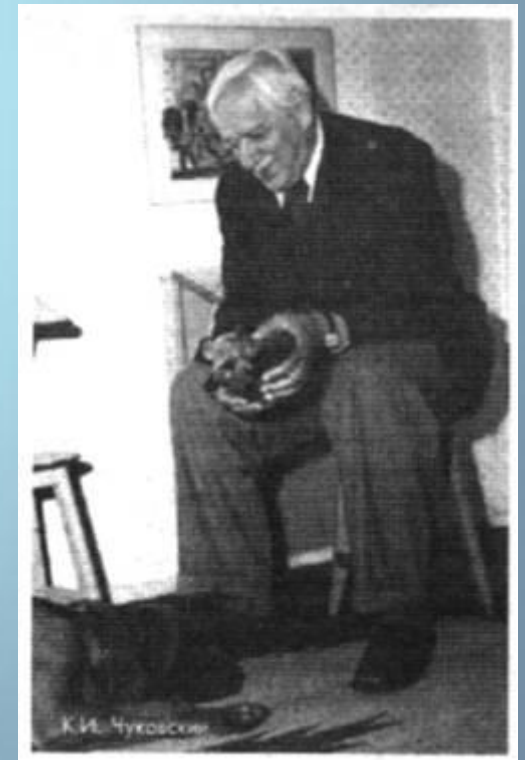
**Рисунок 1. Волына 15 лет, Скандер Марфака:**  
а - высокий рост, диспропорциональная  
длиночленовая конституция (взрослая  
длиночленовая конституция); б - скандер "Большого  
пальца"; в - триглицериды, удлиненные, тонкие ("картон")  
пальцы, частично  
лишая оидитиса.



- 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





# Известные люди с синдромом Марфана

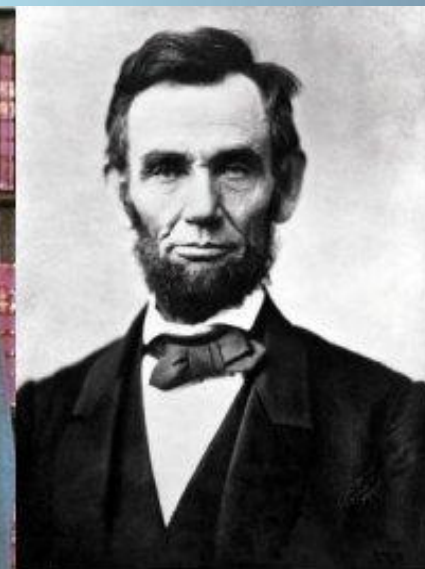


Эхнатон



Н. Паганини

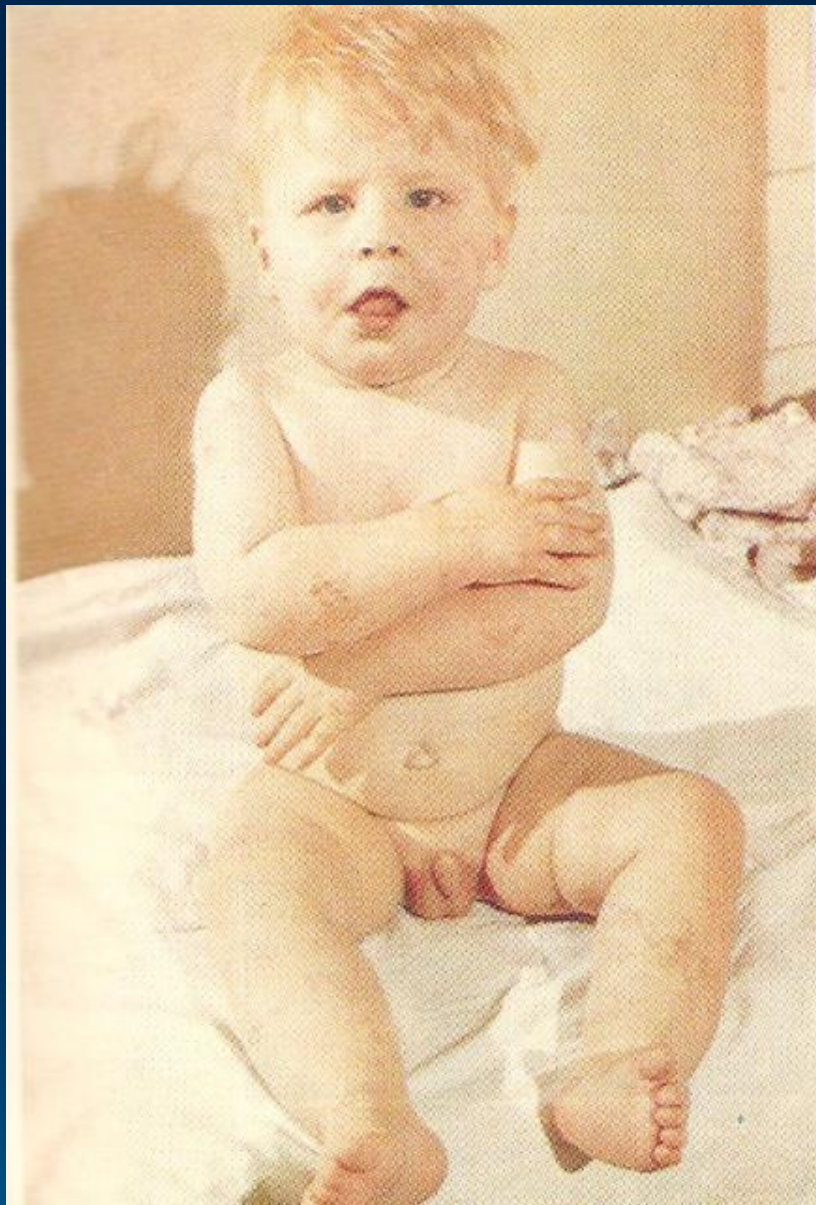
Ш. де Голль А. Линкольн



# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

## (ФЕНИЛПИРОВИНОГРАДНАЯ ОЛИГОФРЕНИЯ)

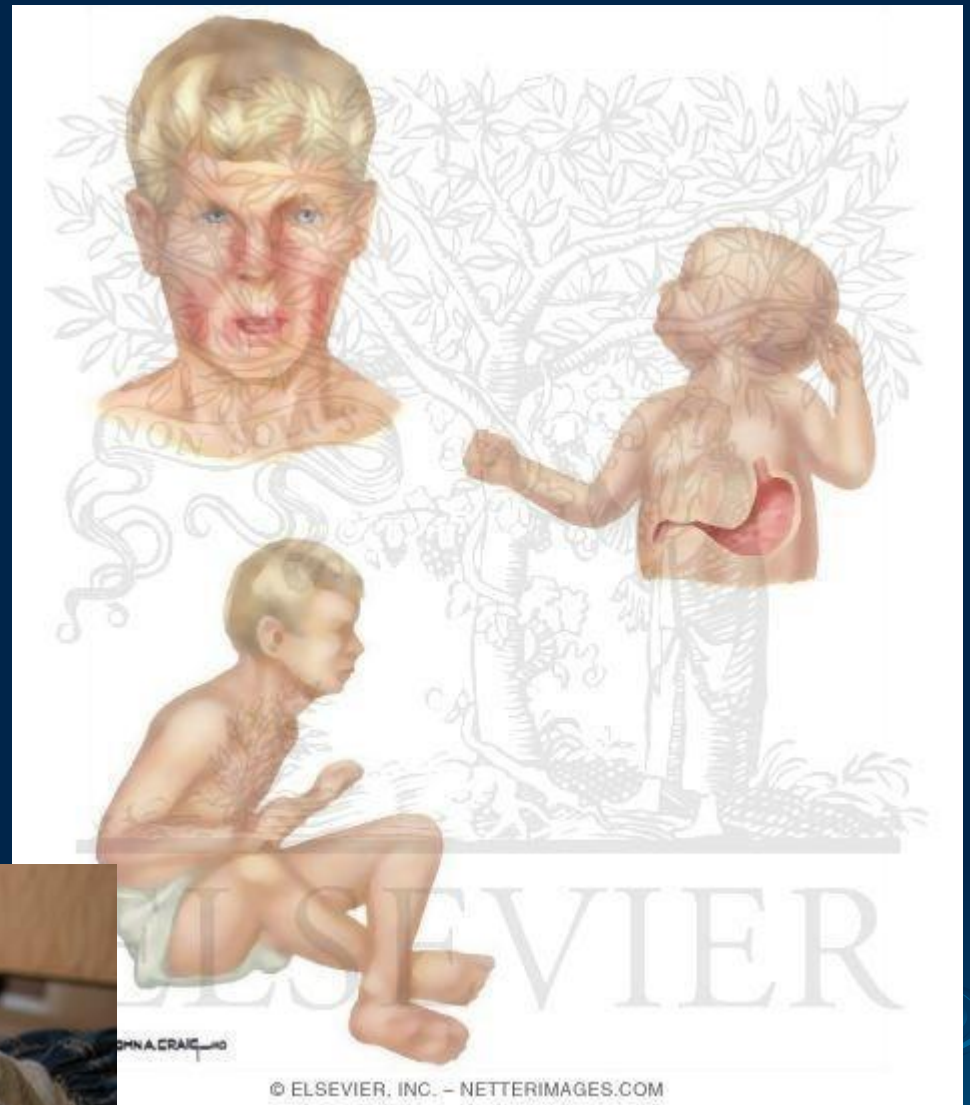
- Фенилкетонурия (ФКУ) – это она из самых частых форм наследственных дефектов обмена аминокислот.
- Частота в европейских странах составляет **1:10 000** новорожденных. В Турции частота составляет **1:2600**, в Ирландии – **1:4500**, в Швеции – **1:30 000**, в Японии – **1:119 000**.
- В основе ФКУ лежит дефицит фенилаланин – 4 – гидроксилазы, фермента, контролирующего превращение фенилаланина в тирозин.
- Аутосомно – рецессивный ген, кодирующий данный фермент, картирован на 12 – й хромосоме.



**Классическая форма  
фенилкетонурии,  
ребенок в возрасте 1 год  
7 мес.**

**Грубая задержка  
психомоторного  
развития, судороги (до  
100 раз в сутки).**

**Аномалии развития,  
повышенная  
возбудимость,  
беспокойство и  
отставание  
психофизическом  
развитии.**



# Несовершенный остеогенез



- Несовершенный остеогенез наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



- **Несовершенный остеогенез фенотипически проявляется повышенной ломкостью костей, вследствие нарушения остеогенеза, изменениями в суставах, глухотой, голубыми склерами, аномалиями зубов . Клиницисты различают несколько типов (I-IV) остеогенеза (OI-I; OI-II; OI-III; OI-IV).**

# Несовершенный остеогенез



# Ахондроплазия

- **Ахондроплазия** — врожденное поражение скелета — врождённая болезнь, характеризующаяся нарушением развития хрящевой ткани; проявляется карликовостью, короткими конечностями при обычной длине туловища, деформацией нижних конечностей и позвоночника и относительной







- Человек, закончивших свой рост, достигает **30 - 41** см.

Причины мутации в настоящее время не известны.

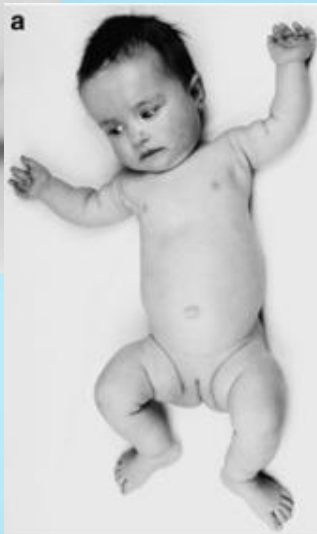




**Знакомьтесь, это Джиоти Амге - 18-летняя студентка из Индии. Еще с детства она перестала расти из-за своей очень редкой болезни. Девушка попала в Книгу Рекордов Гиннеса, как самая маленькая женщина в мире. Ее рост составляет всего 62,8 см. За последние два года она выросла на 85 мм. Но даже не смотря на свой рост, Джиоти не перестает радоваться жизни.**

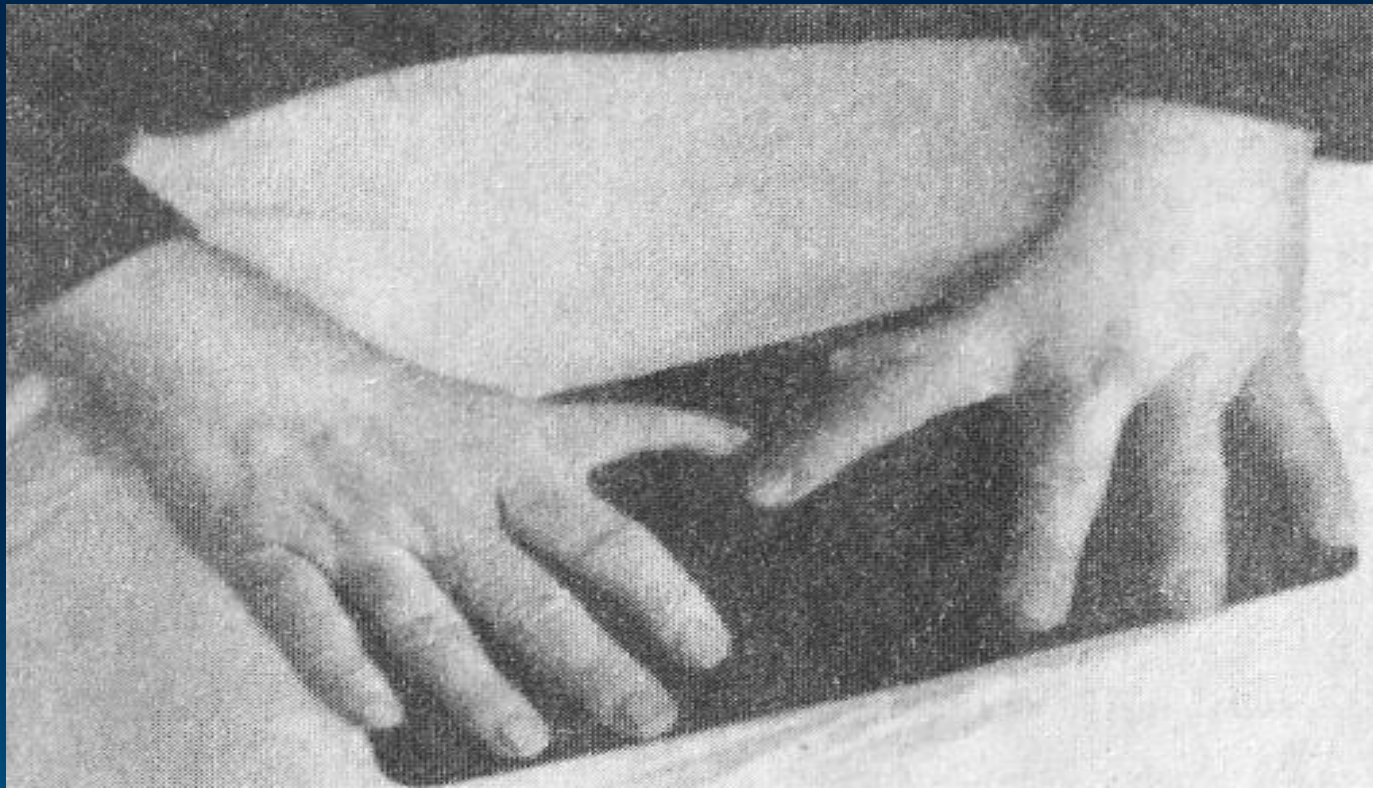


B



# СИНДРОМ ХОЛТ – ОРАМА (СИНДРОМ РУКА – СЕРДЦЕ)

Синдром Холт – Орама представляет собой моногенный синдром множественных врожденных пороков развития.

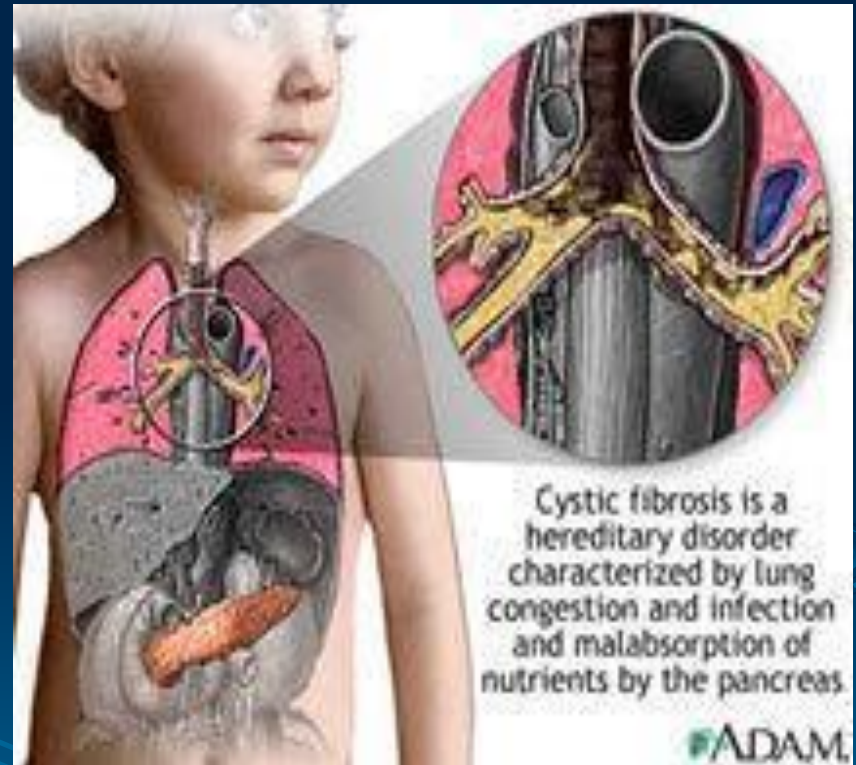


**Синдром Холт – Орама: гипоплазия первых пальцев.**

**Прогноз жизни зависит от тяжести поражения сердца.**

# Муковисцидоз

- Муковисцидоз - наследственное заболевание желез внутренней секреции, а также поджелудочной железы и печени, характеризующееся, в первую очередь, поражением ЖКТ и органов дыхания.



Cystic fibrosis is a hereditary disorder characterized by lung congestion and infection and malabsorption of nutrients by the pancreas.

ADAM

# МУКОВИСЦИДОЗ (КИСТОФИБРОЗ ПОДЖЕЛУДОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ)

- Заболевание обусловлено генерализованным поражением экзокринных желез.
- Частота муковисцедоза среди новорожденных в европейской популяции составляет 1:2500. В то же время муковисцидоз редко встречается в восточных популяциях и у африканского черного населения (1:100 000).
- Ген муковисцидоза локализован на 7 – й хромосоме. В нем обнаружено около 1000 мутаций, примерно 300 из которых вызывают клинические проявления.
- Этот ген детерминирует синтез белка, называемого муковисцидозным трансмембранным регулятором проводимости.

# Муковисцидоз

- Муковисцидоз - наследственное заболевание желез внутренней секреции, а также поджелудочной железы и печени, характеризующееся, в первую очередь, поражением ЖКТ и органов дыхания.









- Муковисцидоз - это системное наследственное заболевание, обычно проявляющееся в детстве, хотя в **4%** случаев диагноз ставят в зрелом возрасте. Муковисцидоз наследуется аутосомно-рецессивно.

□ Распространенность заболевания сильно отличается в разных этнических группах. Среди белого населения Северной Америки и Северной Европы муковисцидоз встречается у **1** из **3000** живых новорожденных, в то время как у американских негров - у **1** из **17000**, а у полинезийцев, населяющих Гавайи, - лишь у **1** из **90000**.



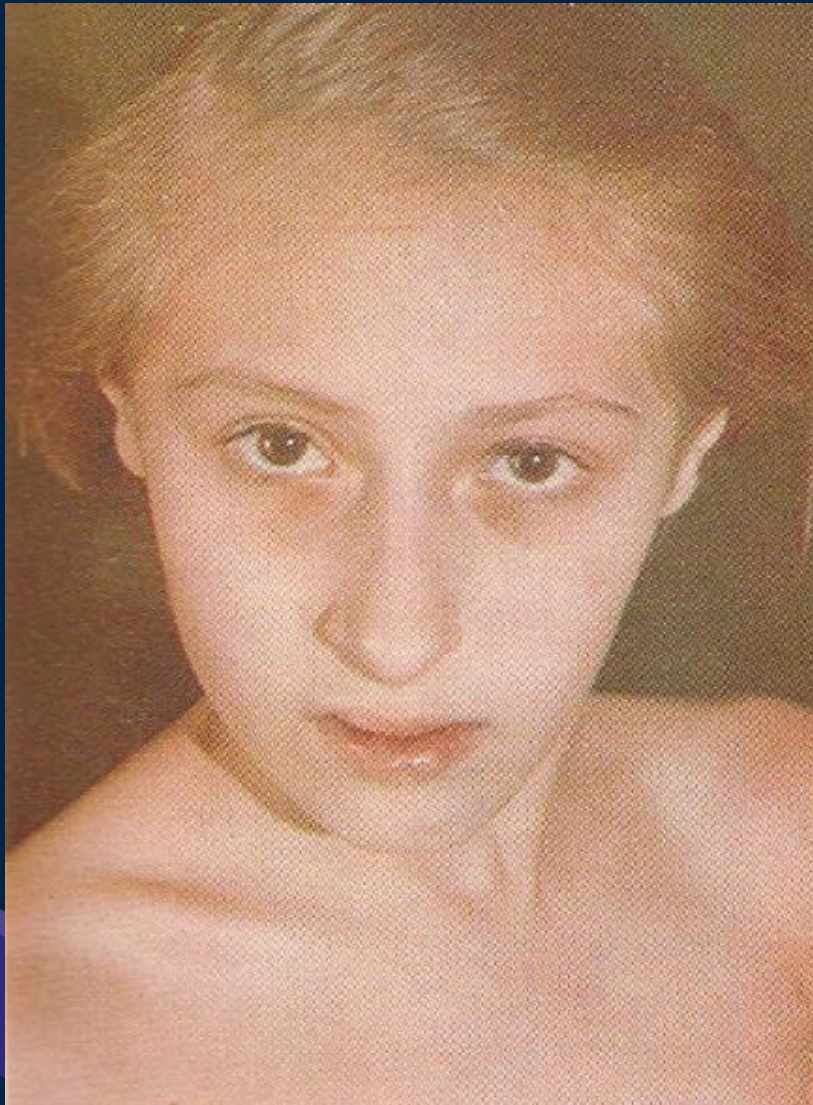
## **Гомоцистинурия – нарушение метаболизма метионина.**

**При гомоцистинурии, как и при других наследственных нарушениях обмена веществ, в патологический процесс вовлекаются многие органы и системы.**

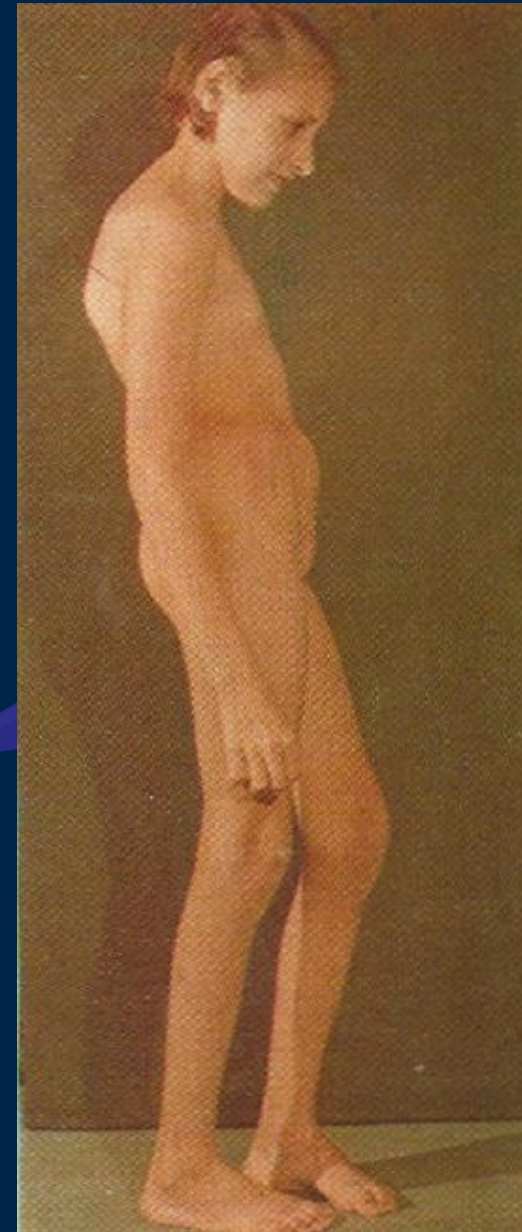
**В результате исследований Ю. И. Барашевым, основанные на прижизненной биопсии, свидетельствуют о том, что при гомоцистинурии происходят значительные функциональные и морфологические изменения печени.**

**Структурные изменения паренхимы печени.**

**При рождении дети как правило не имеют каких-либо внешних дефектов. В результате наследственных нарушений метаболизма метионина постепенно начинают выявляться изменения: задержка психомоторного развития, появление костных аномалий, изменения зрения и выраженную умственную отсталость.**



**Ира Д., 7 лет. Диагноз:  
гомоцистинурия**

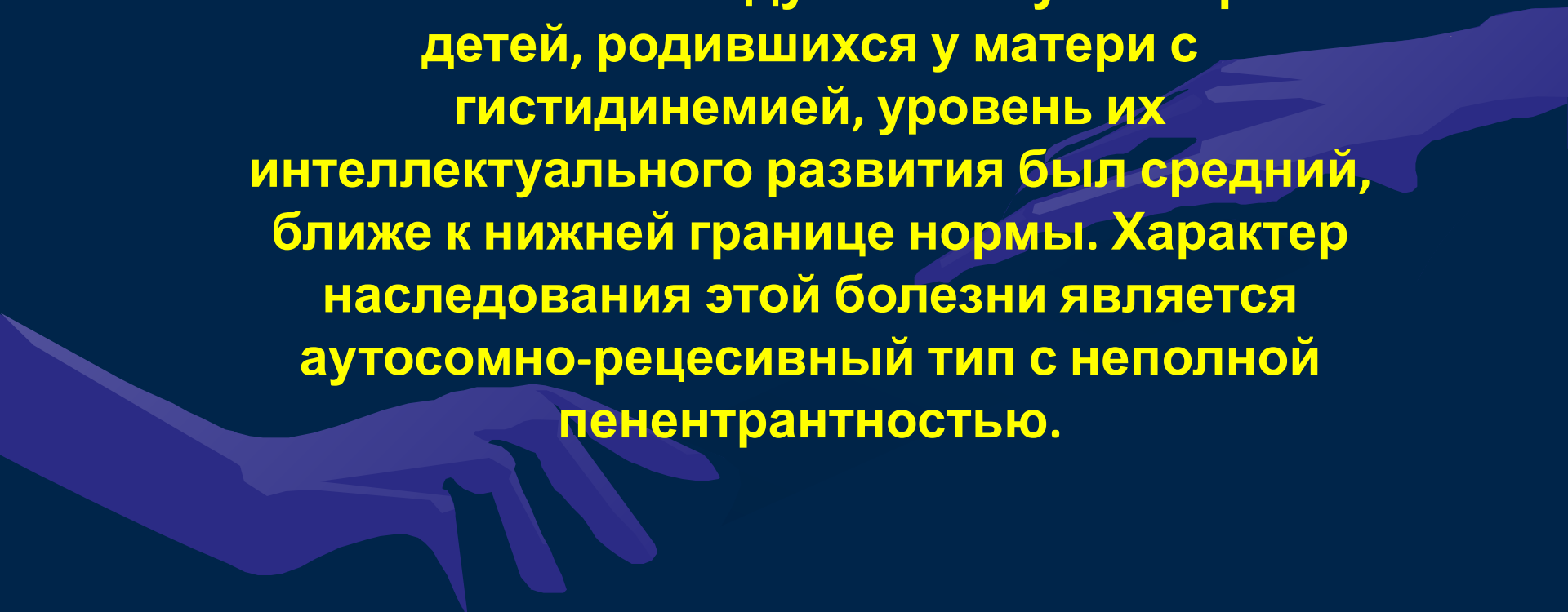




**Подвывих хрусталика при гемоцистинурии**

# Материнская гистидинемия. Нарушение обмена фермента гистидина

Описана в 1974 году Леоном у четверых детей, родившихся у матери с гистидинемией, уровень их интеллектуального развития был средний, ближе к нижней границе нормы. Характер наследования этой болезни является аутосомно-рецессивный тип с неполной пенетрантностью.

A stylized illustration of two hands, one from the left and one from the right, reaching towards the center of the text. The hands are rendered in a dark blue color with a slight gradient and are positioned as if they are about to grasp or support the information presented.



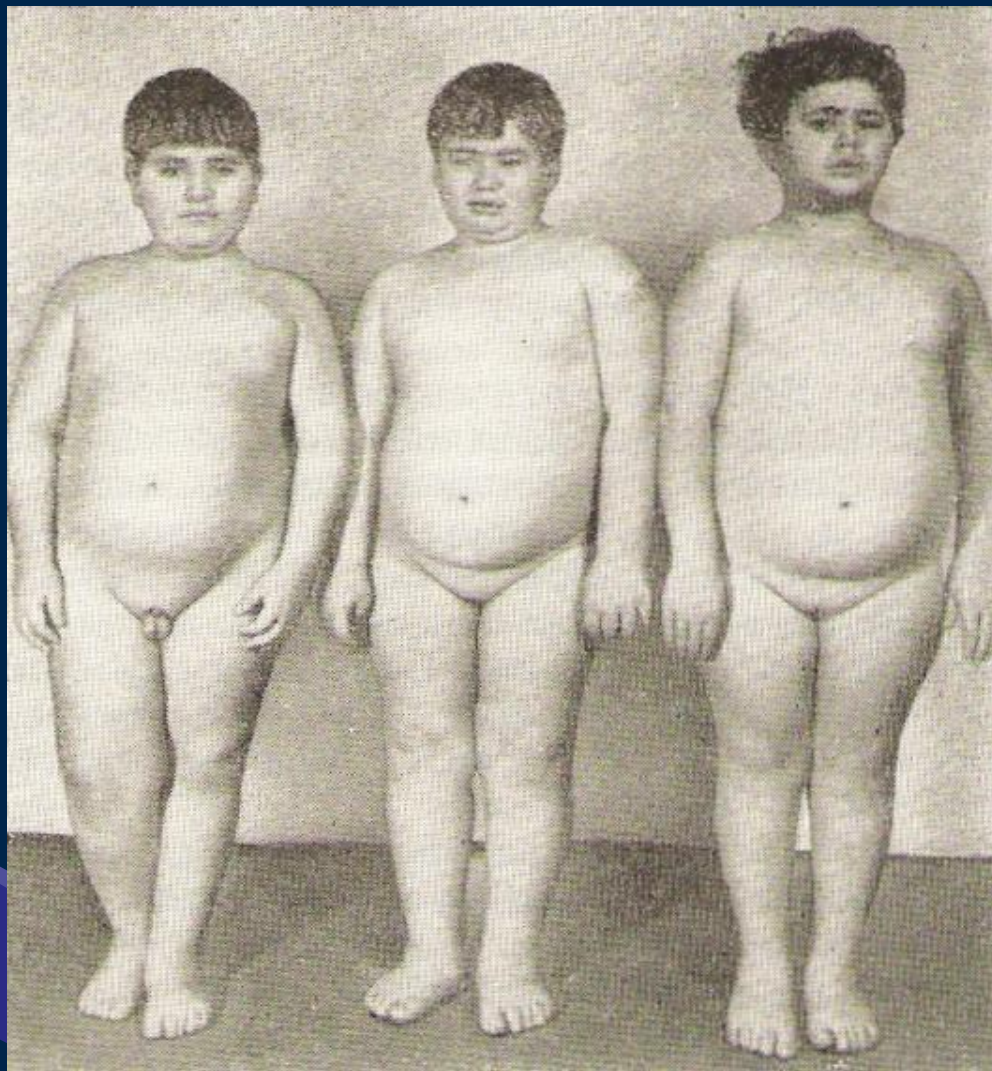
**Вадим 3 года родился без особенностей. С введением прикорма появилась общая мышечная гипотония, расстройства глотания, голову перестал держать, разучился переворачиваться, появились судорожные состояния «кивки», задержка развития. Отсутствие активности гистидидазы в роговом слое кожи. Ребенку назначена малобелковая диета со снижением содержания гистидина, в результате произошла нормализация уровня гистидина в крови и моче.**



# СИНДРОМ ЛОУРЕНСА-МУНА-БАРДЕ-БИДЛЯ

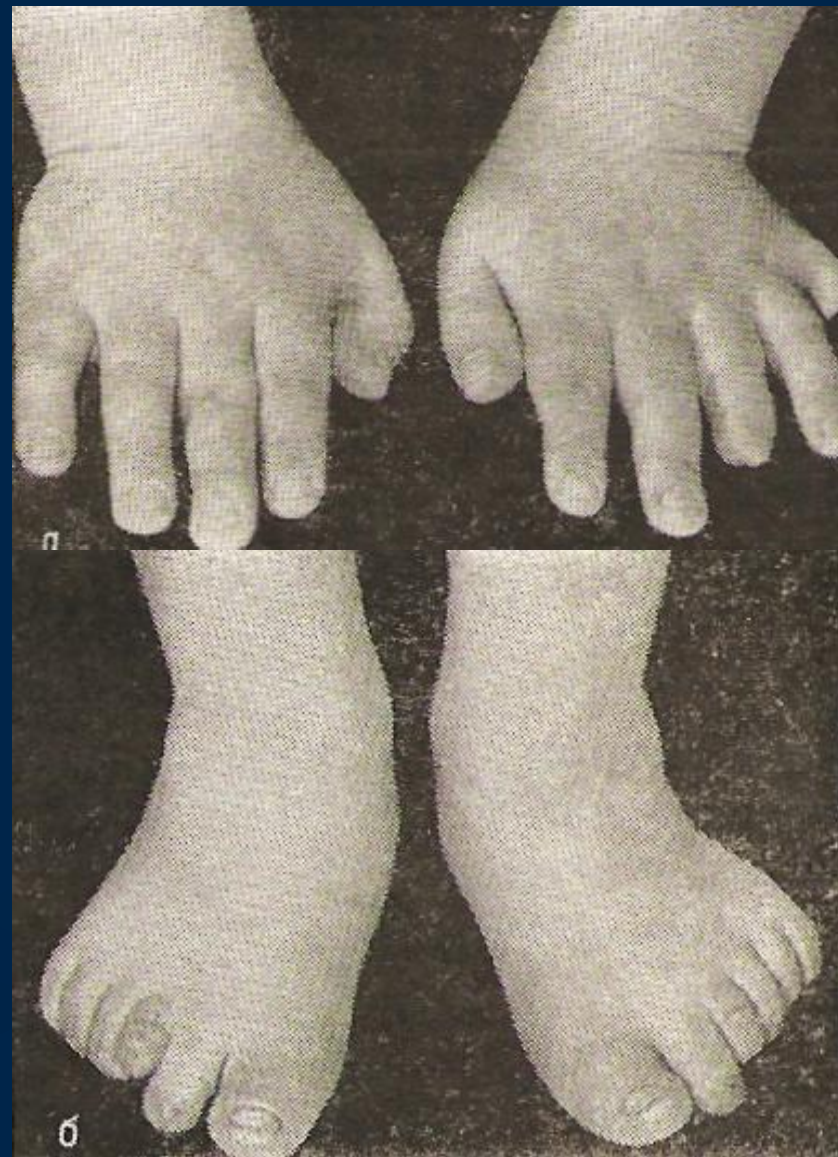
Относится к редким заболеваниям, для которого характерен своеобразный симптомокомплекс – сочетание пигментного ретинита, ожирение, умственной отсталости, полидактилии и гипогенитализма. До сих пор истинный генез болезни остается неясным. Аутосомно-рецессивный тип наследования, анеуплоидия типа D-трисомии и структурные изменения хромосом группы A. Частота заболевания составляет 1:160000, частота гена в общей популяции 1:400, а частота гетерозигот 1:200.

Клиника: нарушение зрения, ожирение от I-II до III-IV степени, умственная отсталость от легкой дебильности до идиотии.



Дети с синдромом

**ЛОУРЕНСА-МУНА-БАРДЕ-  
БИДЛЯ**



**полидактилия**

# Наследственные болезни обмена веществ соединительной ткани.

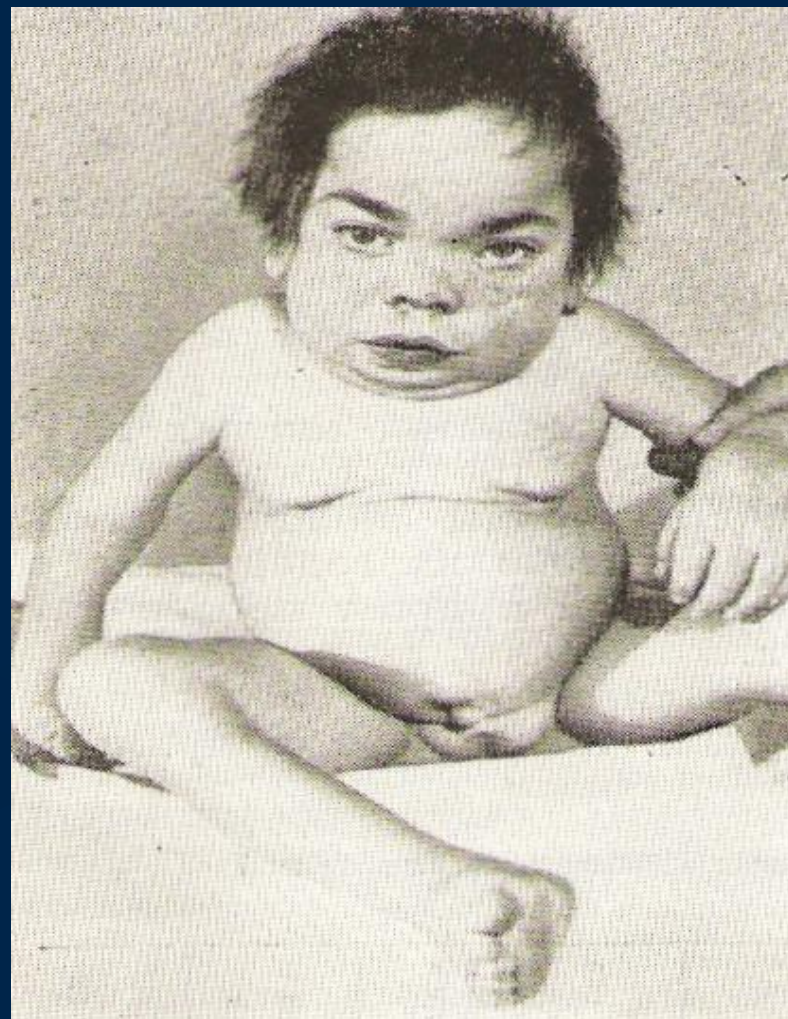
## **МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЫ**

**Под термином «мукополисахаридозы» объединяется ряд патологических процессов, в основе которых лежат наследственные нарушения обмена веществ соединительной ткани. Первые описания этих заболеваний относятся к 1917- 1919 гг., характер биохимических расстройств при них стал известен только через 50 лет, когда Дорфман, Лоренс и Меерс в 1958 году установили, что в моче больных содержится большое количество кислых мукополисахаридов.**

# МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ I ТИПА (СИНДРОМ ГУРЛЕР)

Заболевание характеризуется грубыми поражениями опорно-двигательного аппарата, выраженной умственной отсталостью, помутнением роговицы глаз, пороками сердечно-сосудистой системы, гепатоспленомегалией, прогрессирующим течением.

Согласно исследованиям патоморфологов, мукополисахариды накапливаются во многих органах больного.



Девочка с синдромом Гурлер, 8 лет

## Внешний вид больных с некоторыми типами мукополисахаридозов

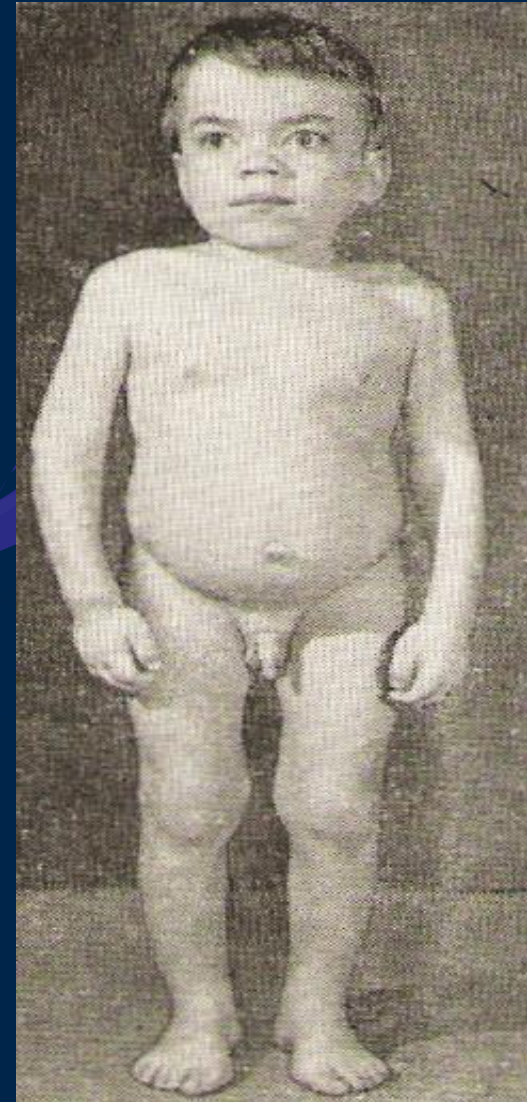


**а - синдром Гурлер  
(большая голова, грубые  
черты лица, широкая  
запавшая переносица,  
увеличенное расстояние  
между глазами,  
короткая шея,  
увеличенный живот, Х -  
образное искривление  
нижних конечностей.**

# МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ II ТИПА (СИНДРОМ ГУНТЕРА)

В клинической картине на первый план выступает костные деформации и тугоподвижность суставов, менее выражена недостаточность умственного развития, также замечается у больных глухота или выраженная тугоухость.

Ребенок 6 лет с abortивной формой синдрома Гунтера.



## **МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ III (А, В) ТИПА (СИНДРОМ САНФИЛППО)**

В клинической картине заболевания на первый план выступает резко выраженная умственная отсталость в сочетании с умеренными изменениями костной ткани (тугоподвижность суставов) гепатоспленомегалией и легким помутнением роговицы. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

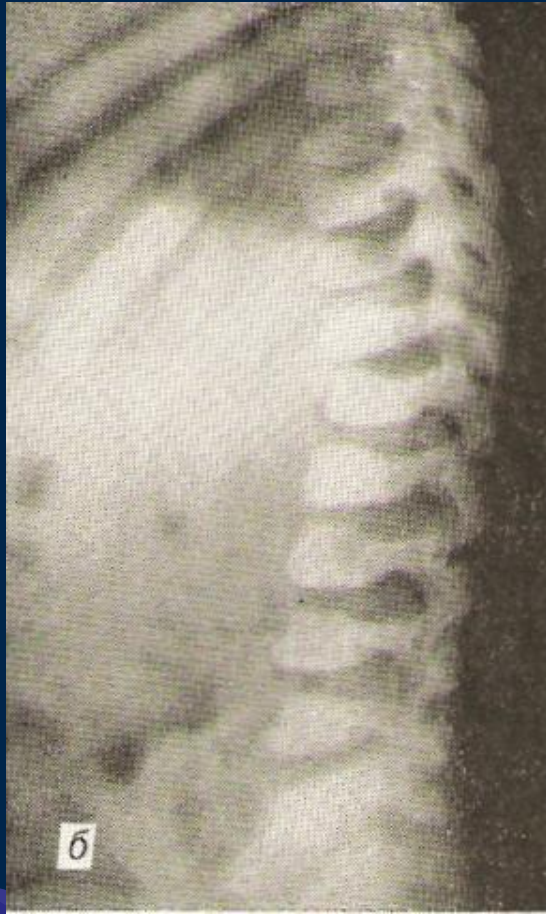
## **МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ IV ТИПА (СИНДРОМ МОРКИО)**

У больных этой болезнью карликовый рост, выраженная диспропорциональность тела, «бочкообразная» грудная клетка, относительно сохраненный интеллект, отсутствие гепатоспленомегалии и сердечно-сосудистых расстройств. Общим с другими типами симптомом является диффузное помутнение роговицы.

**б — синдром Моркио  
(килевидная деформация  
грудной клетки, кифоз  
поясничного отдела  
позвоночника,  
множественные  
деформации суставов,  
сгибательные  
контрактуры локтевых и  
коленных суставов,  
увеличенный живот,  
пупочная грыжа)**







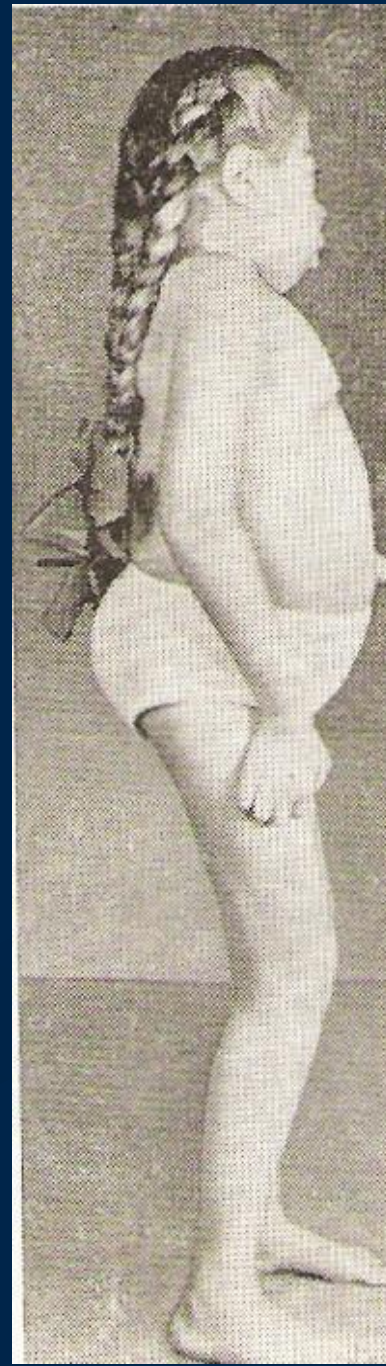
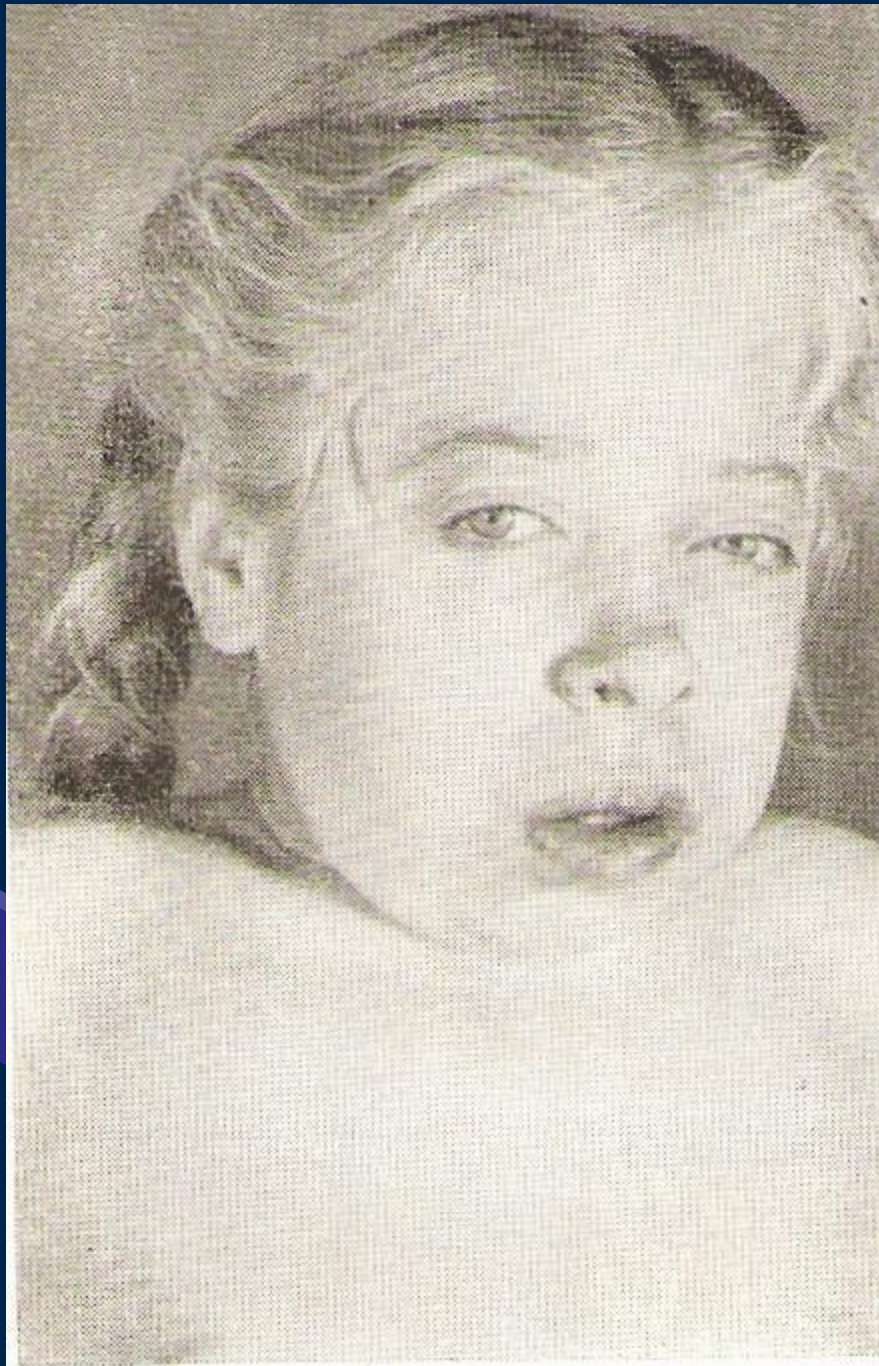
**Изменения костной ткани при мукополисахаридозах**

# **МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ V ТИПА (СИНДРОМ ШЕЙЕ)**

Клиническая картина заболевания складывается из наличия характерных грубых внешних черт, тугоподвижности суставов и помутнения роговицы. Рост – больных – нормальный или несколько снижен, интеллект соответствует возрасту, возможна аортальная недостаточность.

# **МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ VI ТИПА (СИНДРОМ МАРОТО-ЛАМИ)**

На первый план выступают желтые костные и глазные изменения. Нарушения других органов отсутствуют или умеренно выражены (отставание в росте, тугоухость). Грубые черты лица, тугоподвижность суставов, повышение в 10 раз суточной экскреции с мочой дерматансульфата.



Большая с  
синдромом  
Шейе



**в - синдром Шейе  
(грубые черты лица,  
запавшая переносица,  
короткая шея,  
множественные  
деформации суставов, в  
том числе суставов кисти,  
сгибательные  
контрактуры локтевых и  
коленных суставов,  
увеличенный живот,  
грыжа).**

# Прогерия

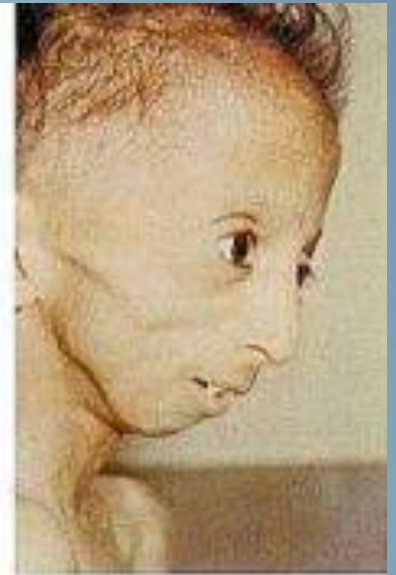


- **Прогерия** (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

# 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







# ИХТИОЗ

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.









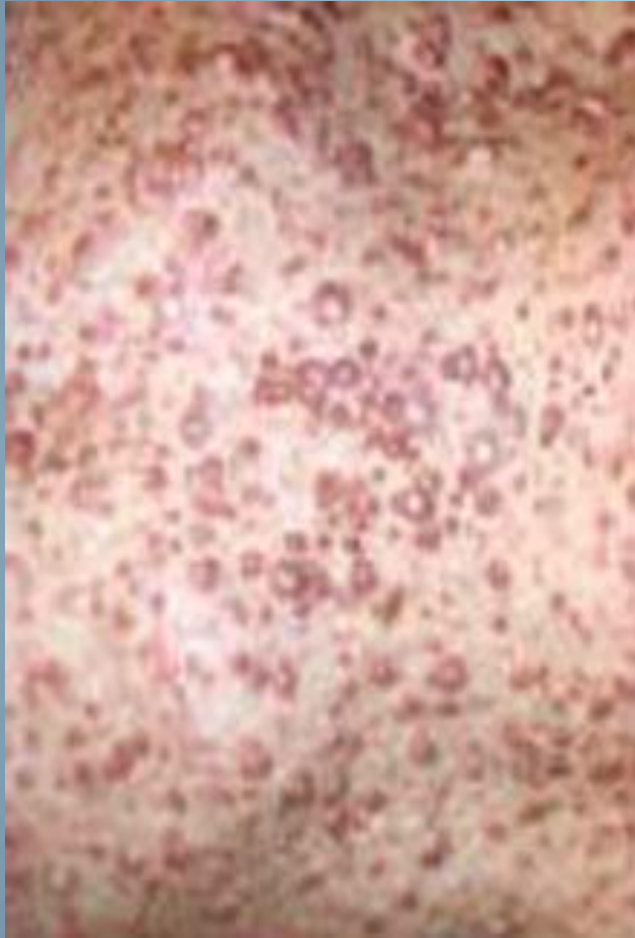


# **НЕЙРОФИБРОМАТОЗ (БОЛЕЗНЬ РЕКЛИНГХАУЗЕНА)**

**Известно семь нозологических форм нейрофиброматоза (НФ), среди которых НФ – 1 (периферический нейрофиброматоз) занимает ведущее место. Это одно из более часто встречающихся моногенных заболеваний. В настоящее время подробно изучена его генетика и клиническая картина.**

**Ген НФ – 1 полностью расшифрован, в нем обнаружено более 100 мутаций, расположен он на 17 – й хромосоме.**

**Более половины случаев заболевания являются результатом новых мутаций.**



- Гиперпигментированные пятна выявляются с рождения на различных участках кожи, варьируя по размеру и окраске, часто кофе с молоком.

# Нейрофиброматоз

- Чаще наблюдается нейрофиброматоз I типа (болезнь Реклингхаузена) - аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся наличием множественных пигментных пятен, кожных и подкожных опухолей, обнаруживаются небольшие гамартомы.



Рис. 5. Нейрофиброматоз у пациента с феохромоцитомой

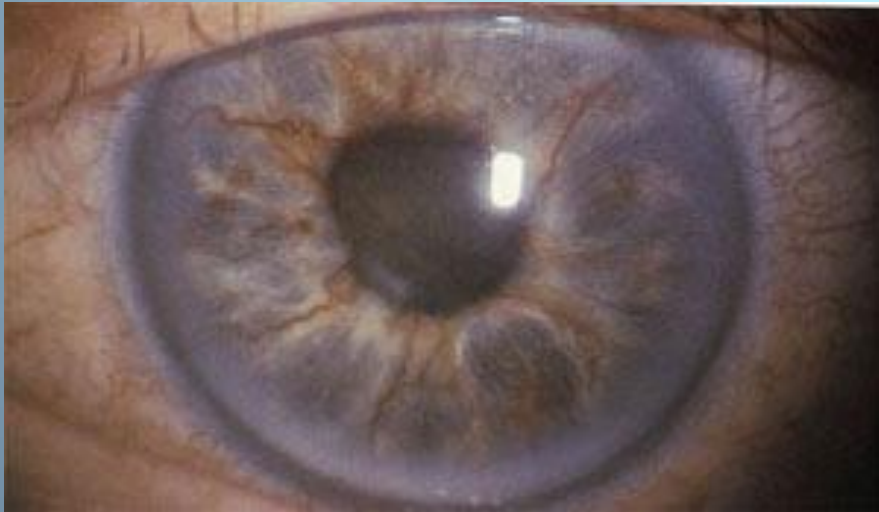


# Нейрофиброматоз



У больного этим заболеванием наблюдается: слоновость левой верхней конечности, обусловленная множественными нейрофиброматозными узлами.

- Почти у всех больных на радужке обнаруживаются небольшие гамартомы .  
Нейрофибромы могут подвергаться злокачественной трансформации с развитием нейрофибросарком .



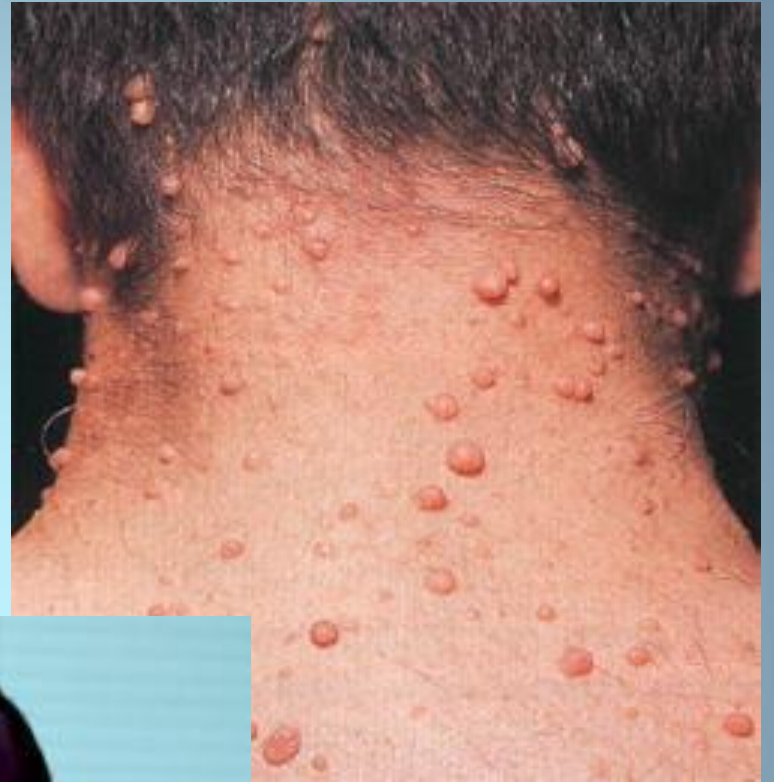
- Мутация, за развитие этого типа, обнаружена в хромосоме **17**, в зоне, кодирующей белок нейрофибромин, подавляющий рост опухолей.



# НЕЙРОФИРОМАТОЗ



Множественные нейрофибромы







# АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ (ВРАЖДЕННАЯ ГИПЕРПЛАЗИЯ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ)

- Аденогенитальный синдром (АГС) относится к группе наследственных нарушений биосинтеза стероидных гормонов.
- Заболевание впервые описано в **1865 г.**
- Наиболее часто встречающуюся в **90%** случаев форму – дефицит 21 – гидроксилазы.





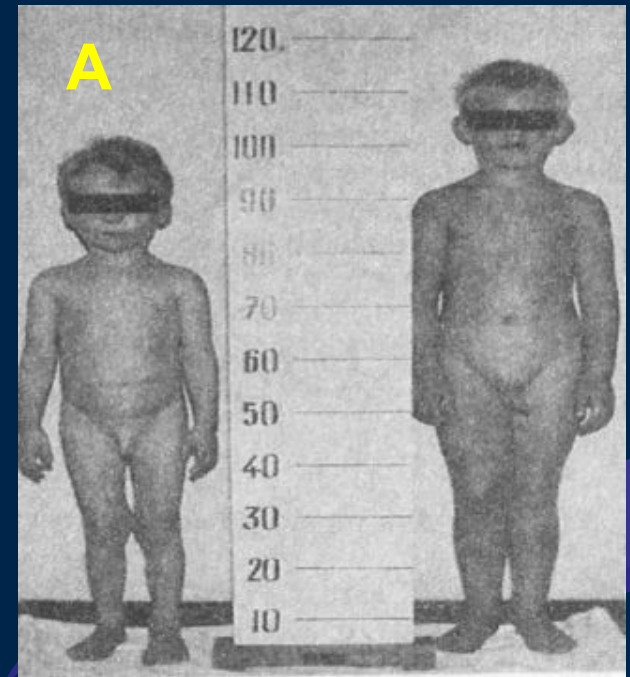
**Новорожденная девочка с  
двойственным строением  
наружных половых органов**



**Девочка 1,5 лет с  
вирилизацией  
наружных гениталий**

**Мальчики шести  
лет (справа –  
опережение  
полового и  
физического  
развития)**

**А и Б.**



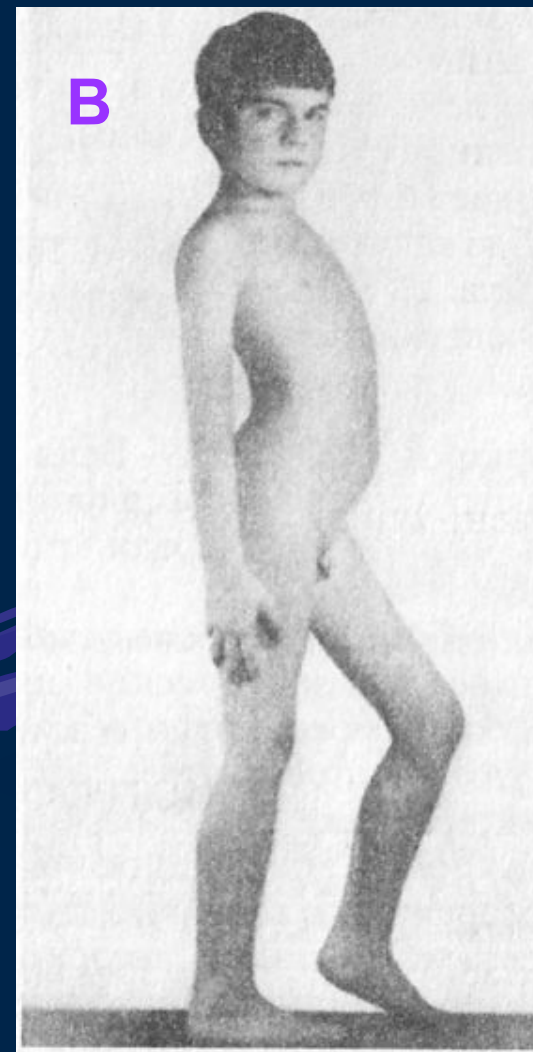
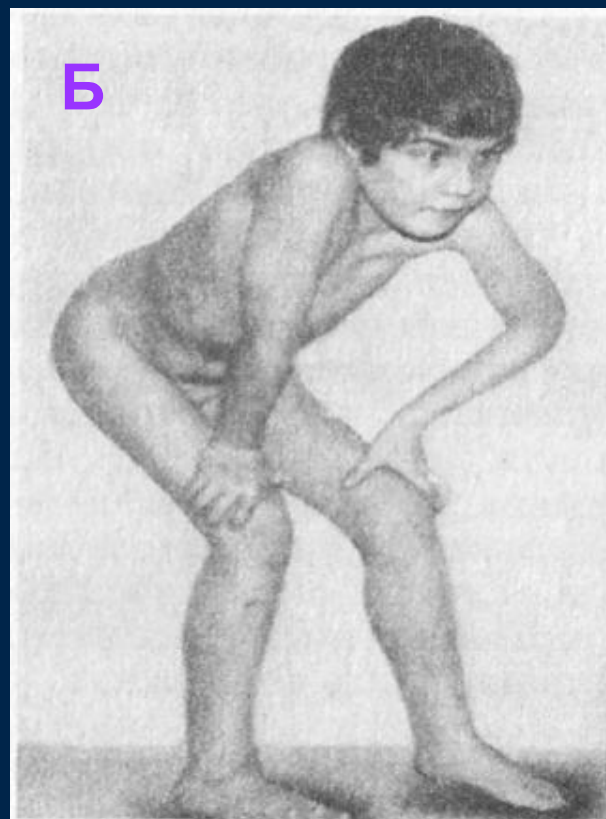
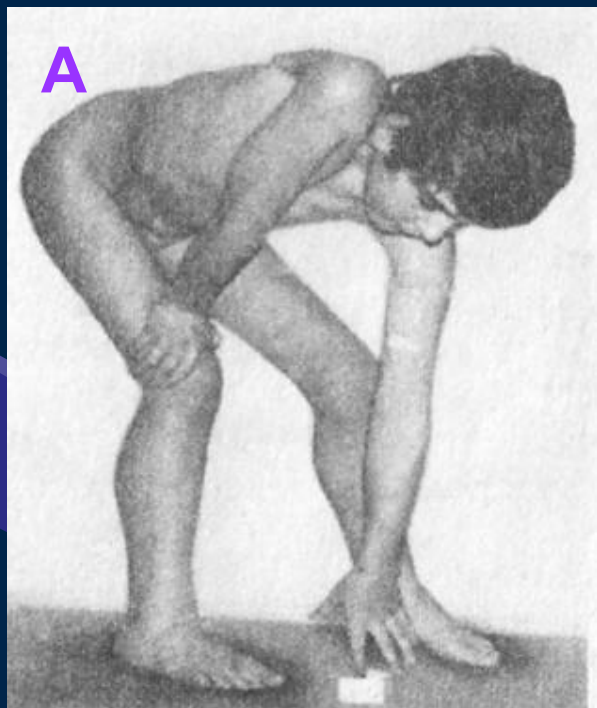




# ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ (ДЮШЕННА)

- Это одна из самых частых форм наследственных нервно – мышечных заболеваний.
- Впервые она была описана в 1868 г.
- Мышечные дистрофии характеризуются дегенеративными изменениями в поперечно – полосатой мускулатуре без первичной патологии периферического мотонейрона.
- Частота ее составляет 1:3000 – 1:5000 мальчиков.

**А,Б – Ряд  
последовательных  
движений при  
принятии  
вертикального  
положения симптом  
«лестницы»**

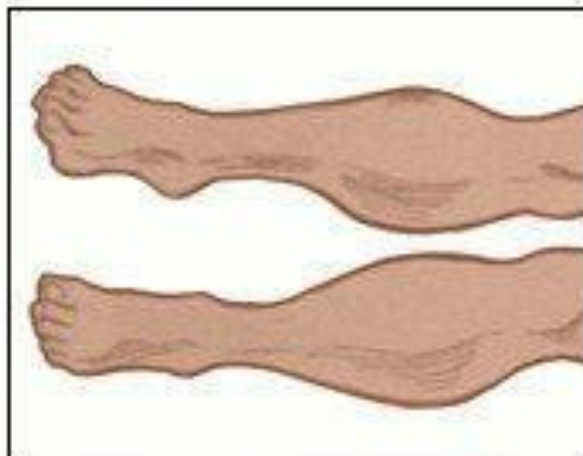


**В – Выраженный  
поясничный лордоз**

## Форма Дюшенна



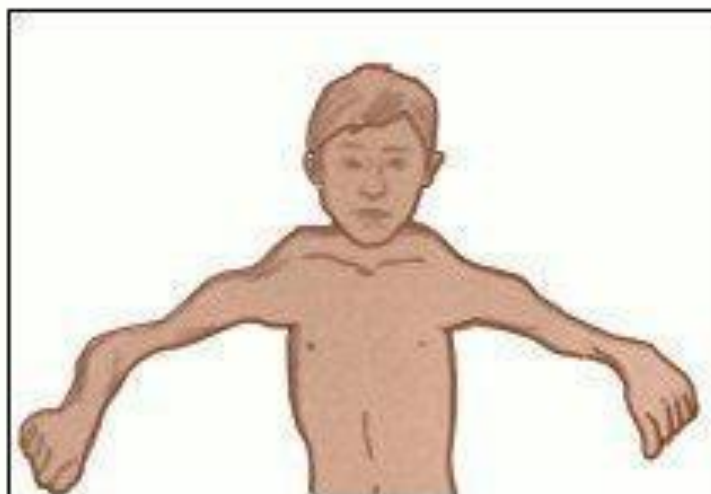
Мышечная гипотония



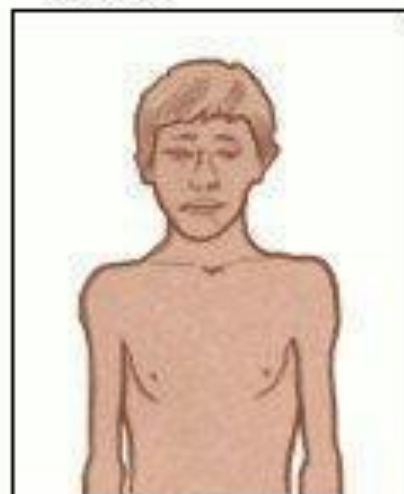
Псевдогипертрофия икроножных  
мышц



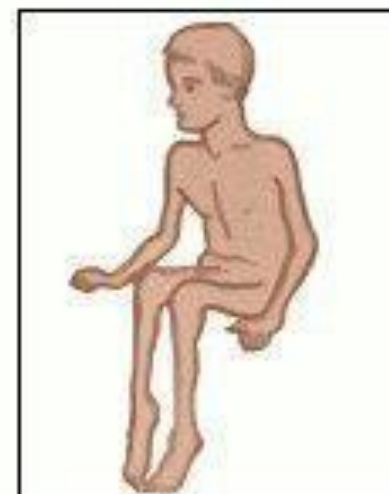
Снижение интеллекта



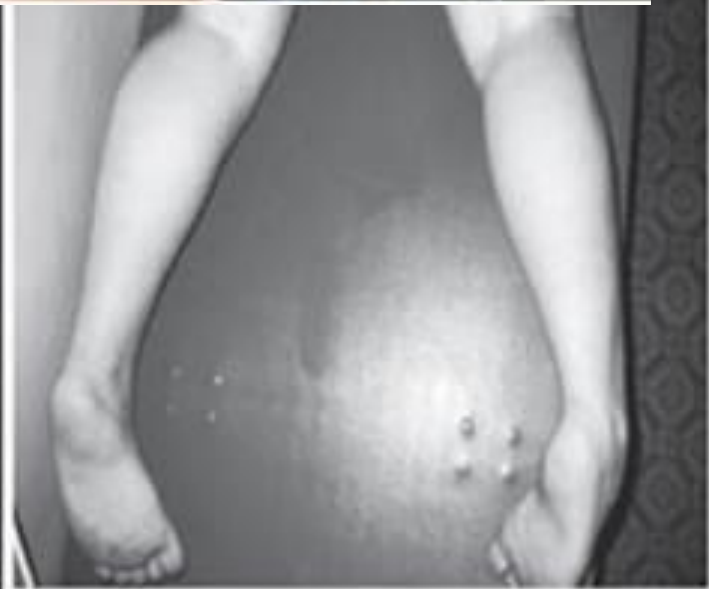
Форма Ландузи-Жеренина



Офтальмоплегическая  
форма



Дистальная форма



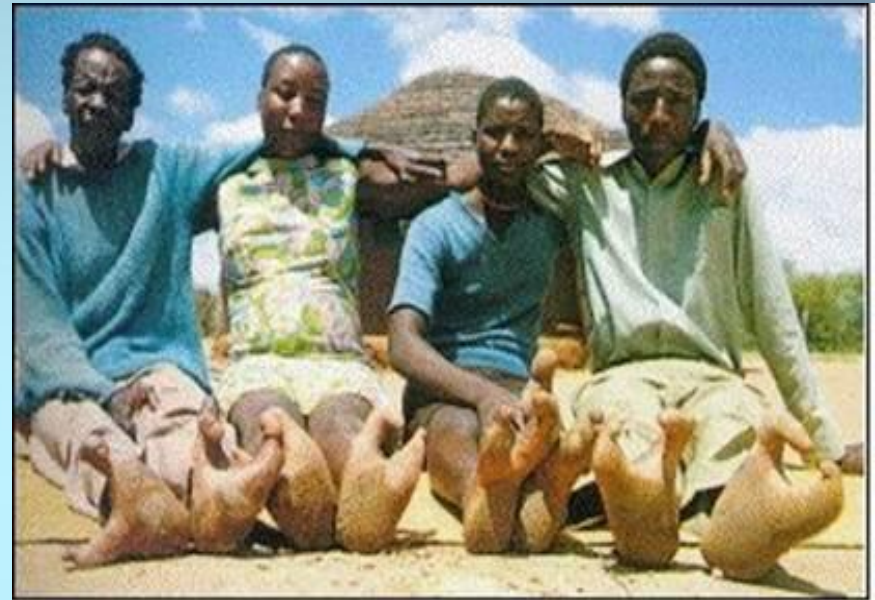
**Рисунок 1. Ребенок Б., 13 лет.  
Д-з: ПМД Дюшенна**



**Рисунок 2. Ребенок Е., 8 лет.  
Д-з: ПМД Дюшенна**

# Синдром клешни

*Странное племя людей-страусов (сапади) в Центральной Африке отличается от прочих обитателей Земли удивительное свойство: на ногах у них только два пальца, и оба большие! Это именуется синдромом клешни. Оказалось, что на ступне сильно развит первый и пятый пальцы, второй, третий и четвертый напрочь отсутствовали (как будто бы их и вовсе не должно было быть!). Эта особенность закрепилась в генах племени и передается по наследству. Сапади - великолепные бегуны, они лазают по деревьям как обезьяны, перепрыгивая с одного дерева на другое.*



*Кстати, ген, порождающий этот синдром, является доминантным, его достаточно иметь одному из родителей, и ребенок рождается с уродством.*







**Синдром Ангельмана (СА) - это нейро-генетическое заболевание, характеризующееся интеллектуальной и физической задержкой развития, нарушениями сна, приступами судорог, резкими движениями (особенно рукоплескания), частым беспричинным смехом или улыбкой и, как правило, больные СА люди, выглядят очень счастливыми.**

Синдром Ангельмана





Our little piano player

SUPERZOOI.COM



Do u like my blatch?

SUPERZOOI.COM





Like small woman, yes? [SUPERZOOI.COM](http://SUPERZOOI.COM)

# Дети наркоманов. Копия, воск.



25.10.2008

# Сиамские близнецы, у родителей-наркоманов. Натура, заспиртованные.



**Дети у родителей больных  
наследственными заболеваниями. Копия,  
ВОСК.**





**Ребенок, родившийся в результате инцеста(кровосмешения родственников).  
Натура, заспиртован.**



**Ответьте на проблемный вопрос. Почему в близкородственных браках часто рождаются больные дети?**

# Ребенок, родившийся в семье чернобыльцев. Натура, мумия.



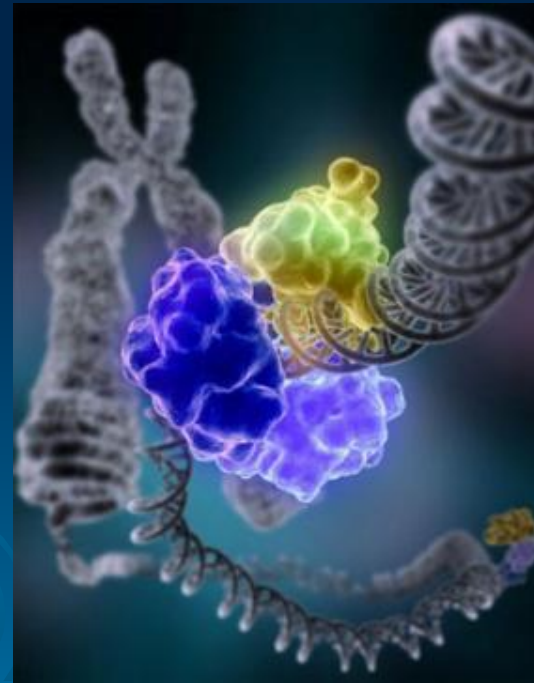
... до головы. Ребенок родился в  
следствии кесаревого сечения в возрасте 32  
недель после УЗИ диагностики у 27 матери.  
Известно что отец был ликвидатором ЧАЭС.

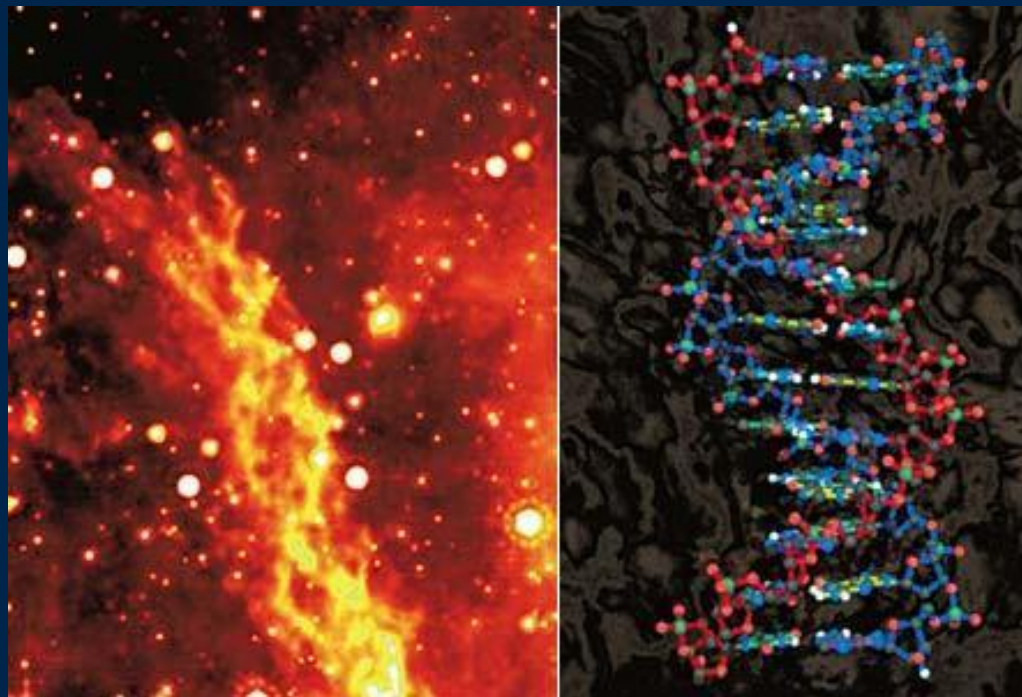
25.10.2008

**Человек-циклоп, и женщина-слон.  
Жили в 19 веке. Копия, воск.**



- Согласно многочисленным исследованиям разных наследственных болезней и генома человека в целом, можно говорить о многообразии видов мутаций одном и том же гене, которые являются причиной наследственных болезней. Даже одна и та же генная болезнь может быть обусловлена разными мутациями. Например, в гене муковисцидоза описано свыше **200** вызывающих болезнь мутаций.





- Если принять, что у человека примерно **100 000** генов и каждый ген может мутировать и контролировать синтез белка с другим строением, то, казалось бы, должно быть не меньшее число наследственных болезней. Более того, по современным данным, в каждом гене может возникать до нескольких сотен вариантов мутаций (разные типы в различных участках гена).

- Вся история развития человека есть непрерывная цепь мутаций в нем. Мутации происходят постоянно как отрицательные, так и положительные. Положительные мутации позволяют приспособливаться к новым условиям окружающей среды и мира и ведут к дальнейшим мутациям. Отрицательные же виды мутаций не поддерживаются окружающей средой и человеком и не могут носить дальнейшего развития. Однако надо учитывать вероятность того, что отрицательные ранее мутации могут повториться с человеком вновь и при новых обстоятельствах окружающей среды и человека могут приносить новые результаты мутаций. Какими они будут покажет будущее.



# СПАСИБО за ВНИМАНИЕ

*MedicalPlanet.su*  
— медицина для вас.



*MedicalPlanet.su*  
— медицина для вас.