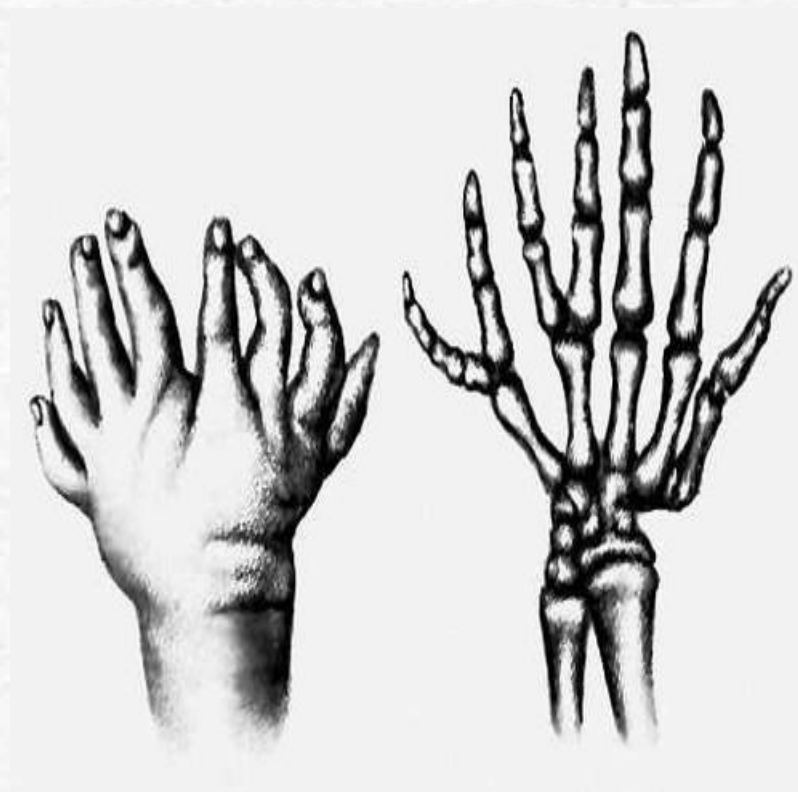


Наследственные заболевания,  
изученные с помощью  
методов генетики человека.

# ◆ Аутосомно-доминантное наследование

- **Способность сворачивать язык в трубочку**
- **Свисающая** (свободная) **мочка уха**
- **Многопалость** (полидактилия)
- **Габсбургская губа**

# Многопалость (полидактилия)



# «Габсбургская губа»

Выпяченная нижняя  
губа и узкая  
выступающая  
нижняя челюсть.

Рот остаётся полуоткрытым.

**Название признака связано с тем, что он часто встречался у представителей австрийской династии Габсбургов в XIV-XIX вв.**



# ◆ Аутосомно- рецессивное наследование

- - Цвет радужной оболоч  
ки глаз (голубые)
- - Рыжие волосы.

# \*Сцепленное с полом наследование

- **Гемофилия** (несвертываемость крови)
- **Дальтонизм** (частичная цветовая слепота)
- **Симфалангия** (сращение фаланг первого и второго пальцев)
- **Рахит** (фосфат-диабет)



# Рахит

(фосфат-диабет)

**Рахит, резистентный к витамину Д**

Появление на рёбрах хорошо заметных утолщений, деформация грудной клетки.

Искривление длинных трубчатых костей.

Голеностопные и коленные суставы деформированы.

**При отсутствии лечения дети утрачивают способность ходить.**



# \* Синдромы (хромосомные аномалии)

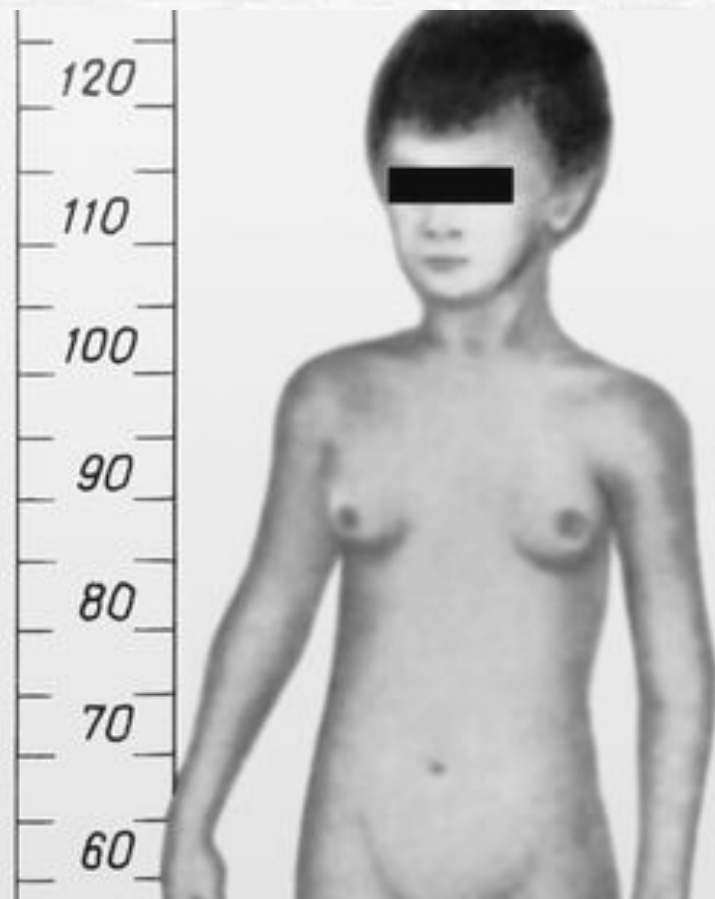
- **Синдром Клайнфельтера (44+XXY)**
- **Синдром Тернера (44+XO)**
- **Синдром Дауна**



# • Клайнфельтера (44 + XXУ)

Недоразвитие первичных и вторичных половых признаков и искажение пропорций тела (высокий рост и непропорционально длинные конечности).

**1 на 400-600 мальчиков.**



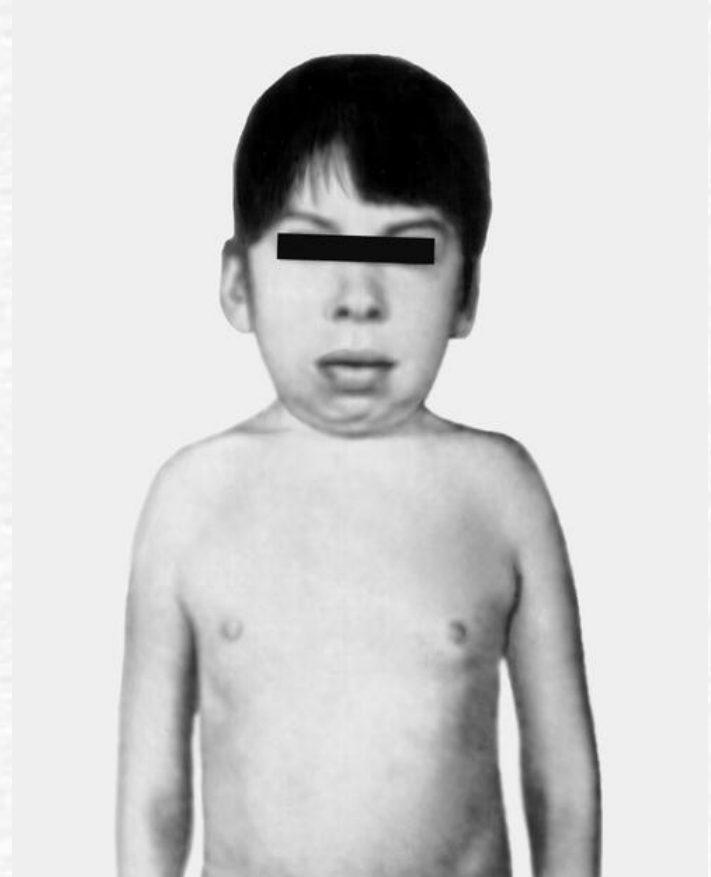
# • Тернера (44 + XO)

Патологические изменения телосложения (малый рост, короткая шея).

**Отсутствие большинства женских вторичных половых признаков.**

Умственная ограниченность.

**1 на 5000 девочек**



# • Дауна

(трисомия по 21 хромосоме)

Характерный разрез глаз,  
низкий рост, короткопалые  
и короткие руки и ноги,  
аномалии многих  
внутренних органов.  
Специфическое выражение  
лица.

Умственная  
отсталость.

**1 на 500 – 600 новорожденных**



**Рис. 12.7**  
Внешний вид больного с синдромом  
Дауна

# \* Нарушения обмена веществ

- **Углеводного обмена** (сахарный диабет)
- **Аминокислотного обмена** (фенилкетонурия)
- **Биосинтеза белка** (серповидно – клеточная анемия)
- **Синтеза пигмента кожи - меланина** (альбинизм, родинки, пигментные пятна)



# Альбинизм

Снижение или полное отсутствие в клетках кожи синтеза пигмента - меланина.

**Может быть полным или частичным**

У полных альбиносов белая кожа, красноватый цвет радужной оболочки глаз (через неокрашенные ткани просвечивает внутренняя сосудистая оболочка глаз, которая имеет красный цвет)



**Полный альбинос 1 на 10 000 человек.**

# Альбинизм



Альбинизм у человека  
(фотографии отца, матери и дочери с полным альбинизмом)  
(по Левонтин Р., 1993)

# Родинки

Самый распространенный пример нарушения пигментации кожи.

Темный цвет родинок обусловлен повышенным содержанием пигментов, которые образуются в особых клетках кожи – **меланоцитах**, которые образуют на коже скопления.



Иногда могут стать «плацдармом» для развития рака кожи – меланомы

Локализация точечных очагов повышенной пигментации кожи часто наследуется. Механизм наследования мало изучен.

**В среднем, на теле человека  
от 9 до 15 родинок.**



# Пигментные пятна



**РИСУНОК 2**  
**Нейрокожный меланоз**



Наследственные заболевания,  
изученные с помощью  
методов генетики человека.