

ГОУ ВПО «РОССИЙСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ДРУЖБЫ  
НАРОДОВ»  
КАФЕДРА НЕРВНЫХ БОЛЕЗНЕЙ И НЕЙРОХИРУРГИИ

**НАСЛЕДСТВЕННО-  
ДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ  
ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ  
СИСТЕМЫ**

# НАСЛЕДСТВЕННО- ДЕГЕНЕРАТИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

- хромосомные болезни - 1%  
Дауна, Клайнфелтера,  
Шерешевского-Тернера и др.
- геномные болезни - 3-5%  
прогрессивная мышечная дистрофия,  
семейные атаксии, дрожательный  
паралич, миотония, хорея Гентингтона,  
гепато-церебральная дистрофия,  
спастическая параплегия и др.

1-2% всех заболеваний нервной системы

# Хромосомные болезни

Синдром Дауна – трисомия 21 хромосомы (XXX)

Синдром Клайнфелтера –  
(трисомия половых хромосом – (XXY))

Синдром Шерешевского-Тернера –  
(моносомия половой хромосомы (X))

Синдром Эдвардса - трисомия 18 хромосомы (XXX)

Синдром Патау - трисомия 13 хромосомы (XXX)

# Хромосомные болезни

46 хромосом - 44 аутосомы и 2 половых хромосомы: мужчины - XY, женщины - XX.

7 групп хромосом - A, B, C, D, E, F, G.

Первые группы - более крупные, последующие - более мелкие хромосомы.

В хромосомах разное количество генов:

В Y-хромосоме несколько генов,

В первых хромосомах A и B – тысячи генов.

19 пара хромосом наиболее насыщена

активными генами

Всего в хромосомах человека насчитывается около 100 000 генов. (По данным разных

авторов

от 25 000 до 140 000 генов)

# Нарушения структуры хромосом

**Транслокации** – обменные перестройки между негомологичными хромосомами.

**Делеции** – потери участка хромосомы.

**Инверсии** – повороты участка хромосомы на 180 градусов.

**Дупликации** – удвоения участка хромосомы.

**Изохромосомия** – хромосомы с повторяющимся генетическим материалом в обоих плечах.

**Возникновение кольцевых хромосом** – соединение двух концевых делеций в обоих плечах хромосомы.

У человека известно более 700 заболеваний, вызванных изменением числа или структуры хромосом.

Около 25% приходится на аутосомные трисомии, 46% – на патологию половых хромосом.

Структурные перестройки составляют 10,4%.

Среди хромосомных перестроек наиболее часто встречаются транслокации и делеции.

Для развития хромосомных заболеваний  
более значима патология яйцеклетки,  
менее значима патология сперматозоида...

Факторы риска:

- возраст роженицы старше 33-40 лет  
(совокупный возраст родителей более 80-88 лет)
- близкородственные браки...

# Болезнь Дауна – трисомия 21

(врожденное слабоумие)

в 1866 году Джон Даун описал этот синдром, а в 1959 году Джер Лежен - генетическую природу

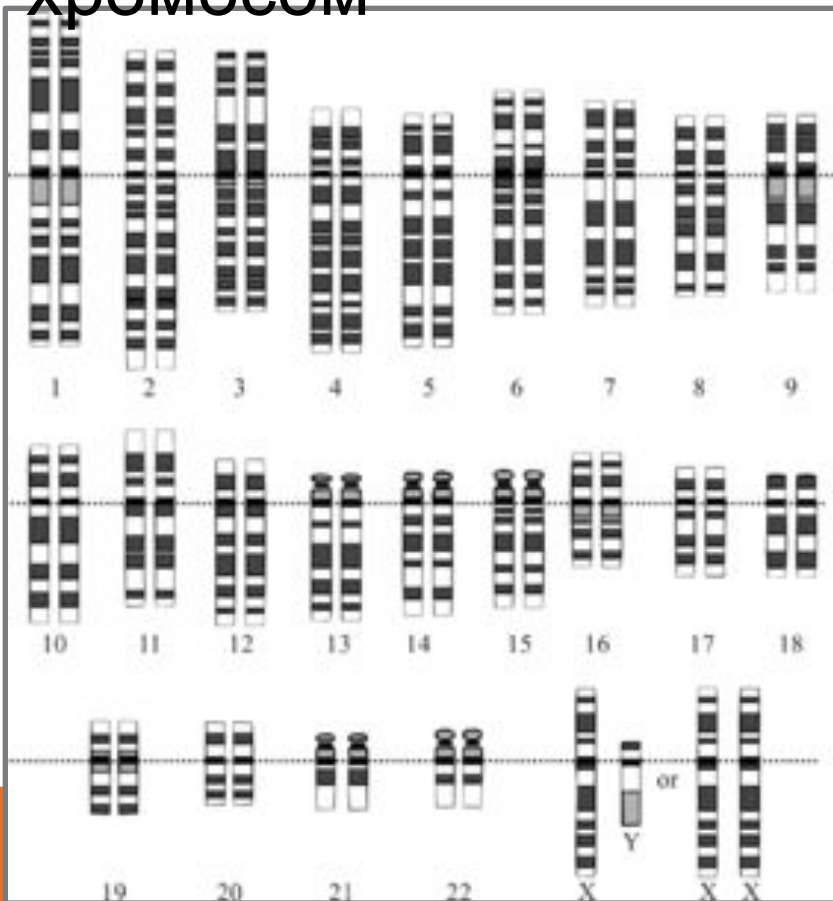
## Факторы риска:

- Возраст матери старше 33-40 лет (90%)  
(частота - до 25 лет - 1/1400, до 30 - 1/1000, в 35 - 1/350, 42 - 1/60, 49 - до 1/12)
- ! 80% даунов рождены матерями до 30 лет

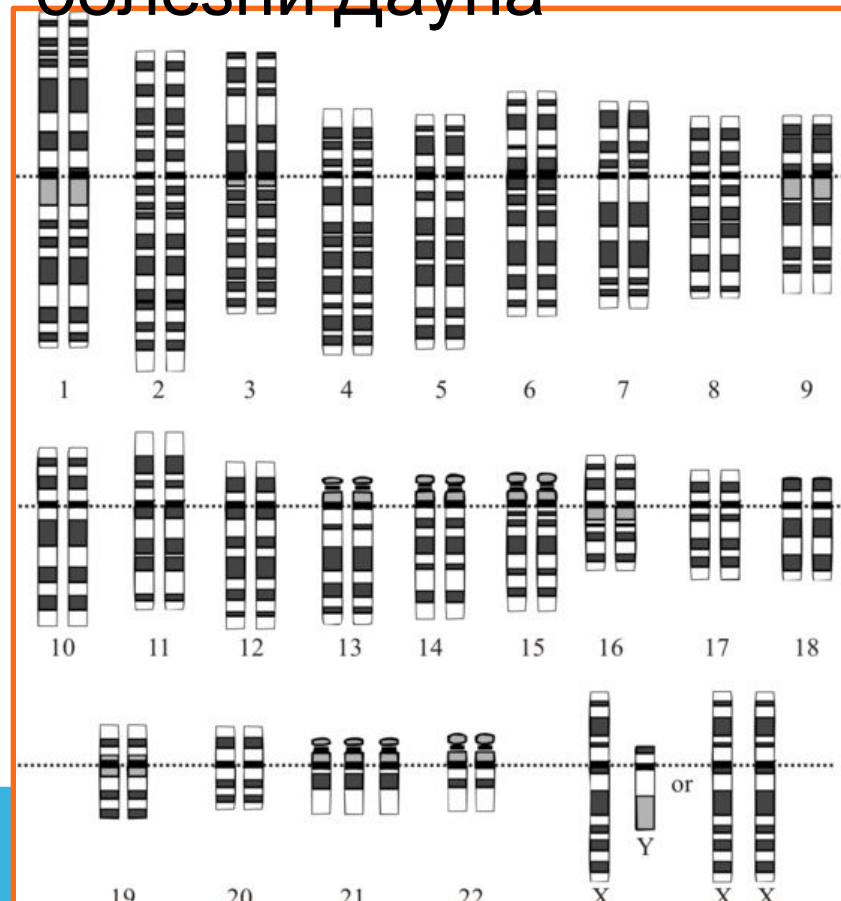
Возраст отца (10%)

- Близкородственные браки
- Большой возраст матери роженицы !  
- динамика к уменьшению - 1/700                      1/1100

# Нормальный набор хромосом

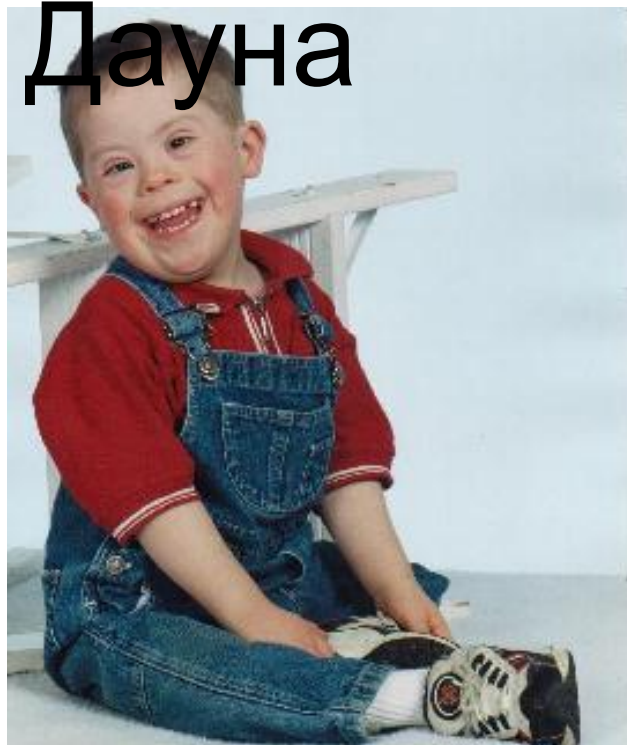


# Набор хромосом при болезни Дауна





# Синдром Дауна



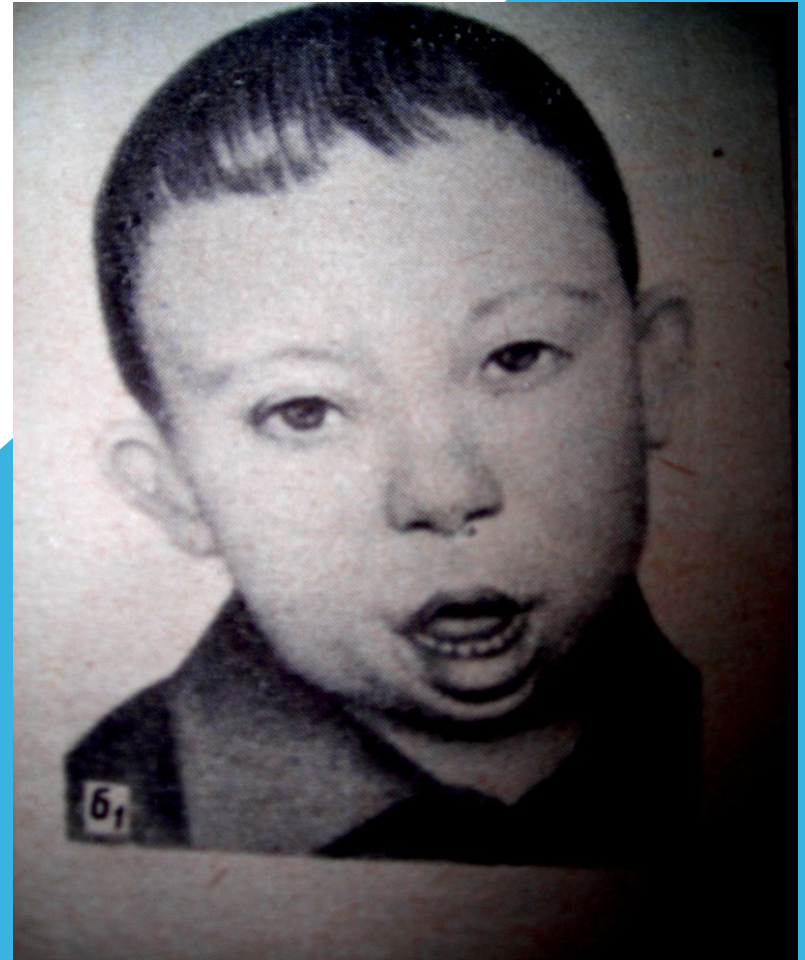
Нормальная  
ладонь



Ладонь  
Дауна



Характерна поперечна складка на долоні  
([www.medword.net/syndrome\\_down.htm](http://www.medword.net/syndrome_down.htm))



**ДЕТИ, СТРАДАЮЩИЕ БОЛЕЗНЬЮ ДАУНА**

# Болезнь Дауна

## Психические особенности:

Примитивные эмоции, повышенная внушаемость,

бедность воображения,

Подрожательная и автоматическая деятельность.

У одних повышенное настроение, суетливость, у других - двигательная заторможенность, безразличие.

Способны выполнять простые виды работ.

«Больше могут, чем знают.»

# Болезнь Дауна

**Неврологические симптомы:** нистагм, парезы, анизорефлексия, шаткость походки, атаксиии т.

д.

**Многочисленные нейроэндокринные и сомати-**

**ческие аномалии:** задержка роста, микроцефалия,

общая мышечная гипотония, кератит, волчья пасть, врожденные пороки сердца и дистрофия сетчатки, гипотиреоз, гипогенитализм и др.

Половые органы неразвиты, вторичные половые

признаки выражены слабо. Менструации у девочек

# Синдром Клайнфелтера

- набор половых хромосом ХХУ
- Описан в 1942 году Х. В. Клайнфельтером
- синдром мужского гипогонадизма
- Возникают чаще в результате оплодотворения aberrантной ХХ яйцеклетки – спермием, имеющим У-хромосому.
- 2-2,5 случая на 1000 новорожденных мальчиков
- Проявляется синдромом полового недоразвития

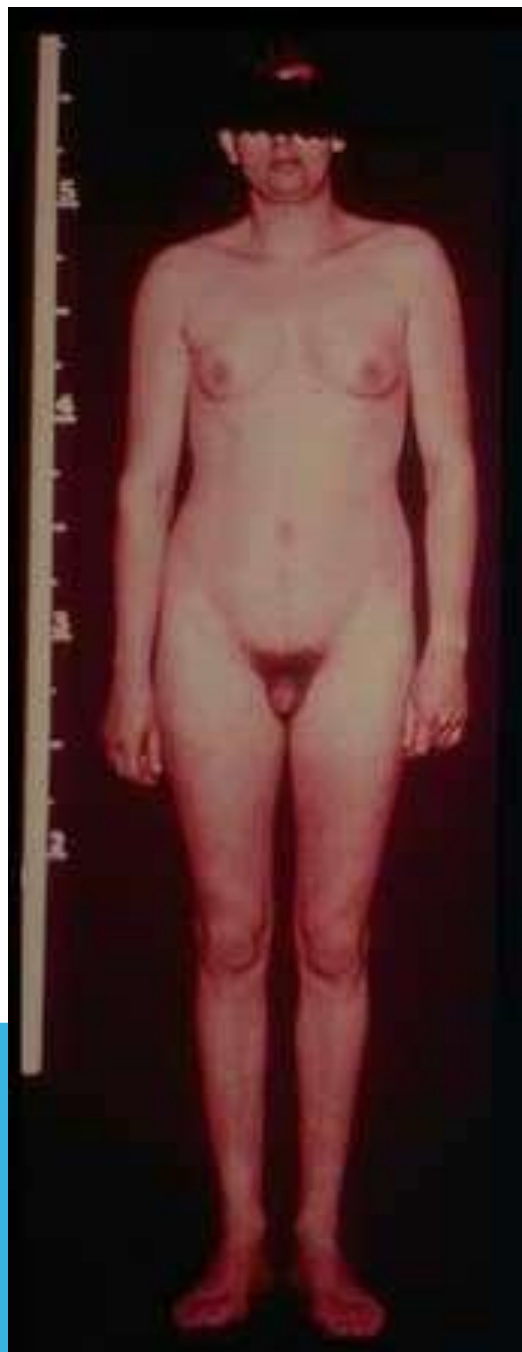
Другие X-Y полисомии у лиц мужского пола:

47 - ХХУ;      47 - ХУУ;      48 - ХХХУ;      48 - ХУУУ;  
48 - ХХУУ;      49 - ХХХХУ;      49 - ХХХУУ.

# Синдром Клайнфелтера

Клиническая выявляется в пубертатном периоде: высокий рост, астеническая конституция (узкие плечи, широкий таз, слаборазвитая мускулатура), Гипогенитализм (скудная растительность на лице, гинекомастия). Хотя наружные половые органы мужского типа и половая функция у молодых людей сохраняется, продолжение рода чаще всего невозможно вследствие атрофии семенных канальцев и аспермии. Около 20% мужского бесплодия имеют в основе синдром Клайнфелтера.

# Синдром Клайнфельте ра





# Синдром Клайнфелтера

Обычно имеется некоторая задержка умственного развития, вялость, инертность, пассивность, отсутствие должного интереса к окружающему, склонность к аффектам. Выявляются и небольшие органические изменения - частичный птоз, нистагмOID, анизорефлексия, миопия, астигматизм и др.

# Синдром Шерешевского-Тернера

- Обусловлен отсутствием или дефектом половой X-хромосомы, всего в наборе 45 хромосом.
- (синдром женского гипогонадизма)
- Описали Н.А.Шерешевский в 1925г., Turner в 1938г.
- Частота - 1:3000 живорожденных девочек.
- Моносомия по X-хромосоме возникает чаще всего в результате оплодотворения аберрантной яйцеклетки, лишенной X-хромосомы, спермием с X-хромосомой.
- Четкой связи возникновения синдрома Тернера с возрастом и какими-либо заболеваниями родителей не выявлено

# Синдром Шерешевского-Тернера

Характерны половые и соматические нарушения. Половой инфантилизм. Менструации отсутствуют. Не способны к деторождению.

Низкий рост 135-145 см, короткая шея, «вид сфинкса», деформация локтевых суставов, укорочение пястных и плюсневых костей, отсутствие фаланг пальцев, деформация лучезапястного сустава, остеопороз.

Отмечаются пороки сердца, коарктация аорты, незаращение межжелудочковой перегородки, сужение устья аорты, пороки развития почек.

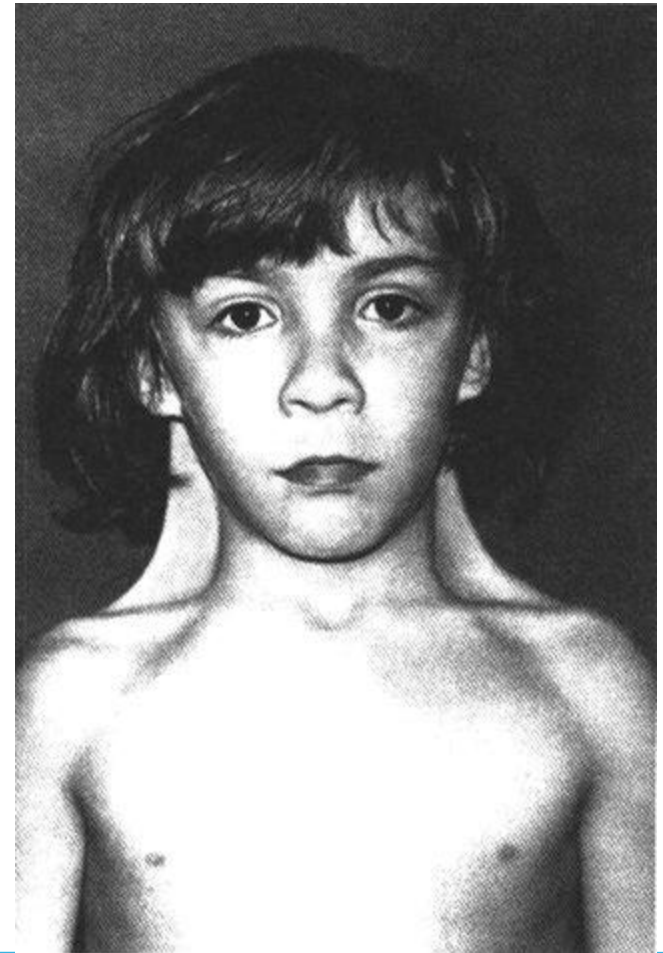
Птоз, катаракты, миопии.

Интеллект близок к норме, небольшая умственная отсталость.

# Синдром Шерешевского- Тернера



[medgen.genetics.utah.edu](http://medgen.genetics.utah.edu)



# Синдром Шерешевского-Тернера

Частота клинических проявлений:

низкорослость - 98 %,

неправильное телосложение - 92 %,

бочкообразная грудная клетка - 75 %,

укорочение шеи - 63 %,

низкий рост волос на шее - 57 %,

высокое «готическое» нёбо - 56 %,

крыловидные складки кожи в области шеи - 46 %,

деформация ушных раковин - 46 %,

укорочение костей и аплазия фаланг - 46 %,

деформация локтевых суставов - 36 %,

множественные пигментные родинки - 35 %,

лимфостаз - 24 %,

пороки сердца и крупных сосудов - 22 %,

повышенное артериальное давление - 17 %

# Лечение

хромосомных болезней начинают в детском возрасте: общеукрепляющие (аминалон, церебролизин, ноотропил), анаболические стероиды (ретаболил), в пубертатном возрасте – половые гормоны. При синдроме Клайнфелтера - тестостерона пропионат по 1 мл 1% раствора 1 - 3 раза в неделю или тетрастерон (сустанон) по 1 мл в/м 1 раз в месяц. При синдроме Шерешевского-Тернера - этинилэстрадиол, микрофоллин по 0,00015 г и прегнин по 0,03 г в день, циклами 16 и 7 дней.

Это уменьшает нервно-психические и вегетативно-гормональные расстройства.

**Прогноз** мало благоприятен. Высока детская смертность. Рано наступает старение.

Продолжительность жизни в целом снижена, хотя отдельные больные и доживают до пожилого и