

Дисциплина: Медицинская генетика.
Тема: Ушно – небоно – пальцевой синдром I и II типа .

Выполнила:

студентка гр. № 205 Разина Т.Ю.

Проверила: Богданович М. А.

г. Санкт-Петербург
2017г.

Ушно-небно-пальцевой синдром I типа

Синдром впервые описан Хушангом Тейби в 1962г.

Впоследствии сообщалось о множестве сходных случаев.

- **Отличительные признаки:**
тугоухость, расщелина неба, широкие дистальные фаланги с короткими НОГТЯМИ.

Этиология

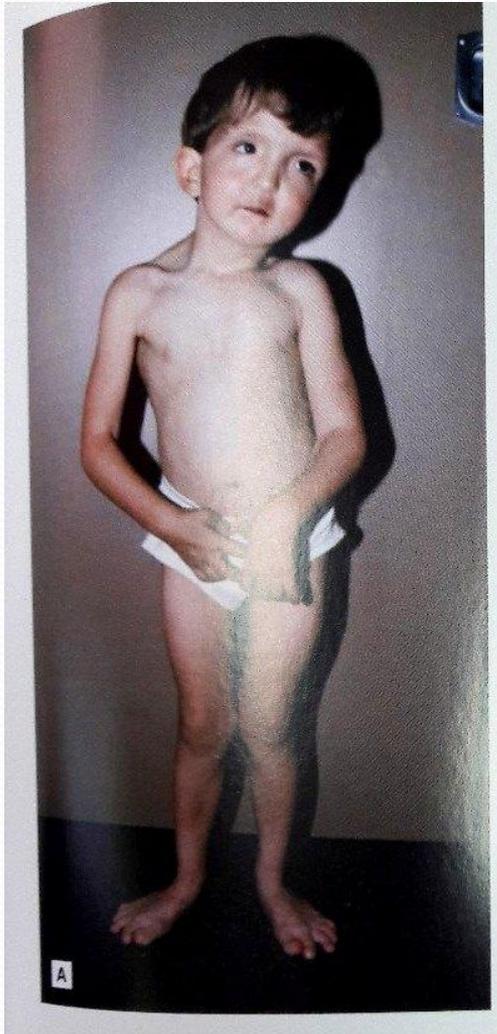
Болезнь сцеплена с X- хромосомой и проявляется

в легкой у форме у девочек и в тяжелой- у мальчиков.

Причина- мутации гена FLNA из сегмента Xq28.

Ген кодирует белок феламин А, участвующий в образовании цитоскелета. У девочек гипертрофией наружной половины надбровных дуг, короткими ногтями, кринодактилией пальцев ног (искривление или искажение их положения относительно оси конечности) и рентгенологическими

Частые симптомы



Рост - низкорослость (рост ниже 10-го перцентиля для данного роста).

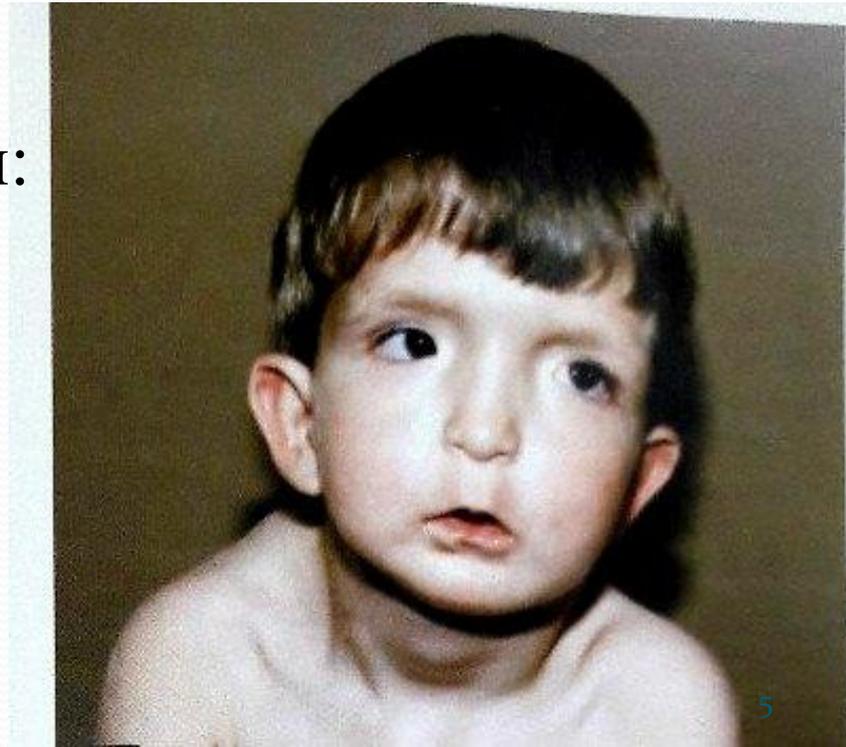
Психомоторное развитие - легкая умственная отсталость (IQ колеблется от 75 до 90).

Слух – кондуктивная, нейросенсорная или смешанная тугоухость разной тяжести, но почти всегда двусторонняя, аномалия слуховых косточек.

Частые симптомы

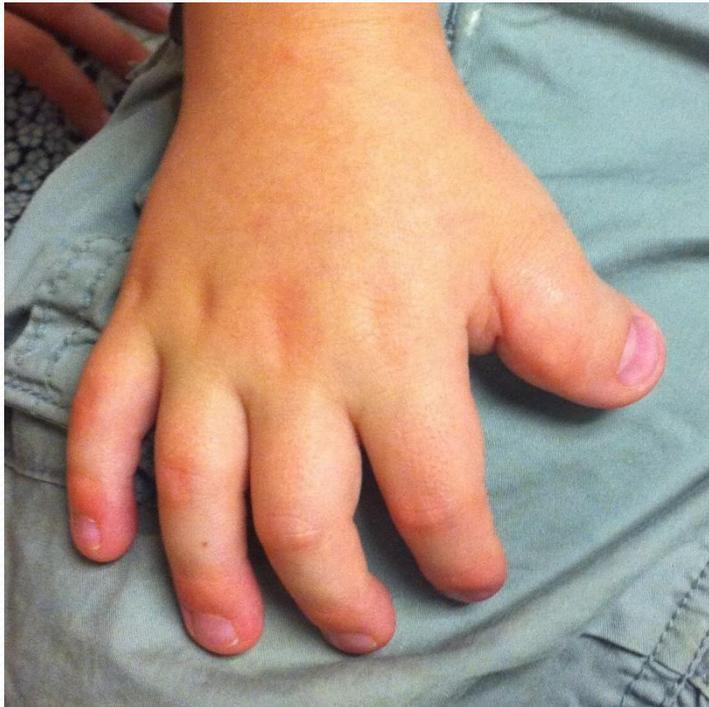
Череп – большой лоб, выступающий затылок.

Лицо – гипоплазия лицевого черепа, гипертелоризм глаз (увеличенное расстояние между внутренними углами глаз), короткий нос с широкой переносицей, микростомия (это аномалия развития: сужение ротового отверстия), гипертрофия наружной половины надбровных дуг, гипоплазия средней части лица, антимонголоидный разрез глаз.



Частые симптомы

Конечности – неполное разгибание в локтевом суставе, расширение дистальной фаланги I пальца на руках и ногах и, в меньшей степени,



остальных пальцев, короткие ногти. Клинодактилия V пальца рук, укорочение III, IV и V пястных костей, сращение головчатой и крючковидной костей, широкие межпальцевые промежутки на ногах.

Частые симптомы

Рот- гиподонтия (аномалия развития: уменьшенное по сравнению с нормой количество зубов, что связано с отсутствием их зачатков), ретенция зубов (частный случай дистопии, проявляющийся задержкой прорезывания зуба),



расщелина
мягкого неба,
маленькие
миндалины.



Редкие симптомы

- Позднее закрытие большого родничка
- Врожденный вывих бедра
- Неполное сгибание в коленном суставе
- Синдактилия пальцев ног
(сросшиеся пальцы на ногах)
- Дистрофия ногтя на I пальце ног
- Сколиоз
- Гипоплазия поперечного синуса и расширение затылочного синуса

Течение и прогноз

Развитие речи запаздывает в связи с нарушением слуха и умственной отсталостью. Нейросенсорный компонент тугоухости постоянно прогрессирует.



Этиология II типа

Болезнь сцеплена с X- хромосомой и вызвана мутациями гена FLNA из сегмента Xq28.

Женщины- носительницы дефектного гена страдают легкой формой болезни: у них широкое лицо, антимонголоидный разрез глаз и расщелина неба или расщепление небного язычка.

Ушно-небно-пальцевой синдром II типа

Рост – задержка роста у выживших детей.

Голова – позднее закрытие большого родничка.

Конечности – перекрещенные пальцы на руках, полидактилия, короткий и широкий I палец на руках и ногах, непропорционально короткие пястные кости. Отсутствие, недоразвитие фаланг на руках и ногах.

Редкие симптомы II типа

- Пороки развития зубов
- Поперечное расположение головчатой кости
- Отсутствие I пальца на ногах
- Грыжа пупочного канатика
- Замедленное обызвествление костей запястья и ускоренное обызвествление (кальциноз) фаланг



Течение и прогноз II типа

Большинство детей рождаются мертвыми или умирают в первые 5 месяцев жизни— в основном из-за дыхательных расстройств.

Распространенность умственной отсталости среди выживших не подсчитана.

Выражение лица, как и форма костей, с возрастом нормализуется.

Отмечаются нарушения остеогенеза и перестройки костной ткани.

ПРИМЕЧАНИЕ

Ушно-небно-пальцевой синдром типов I и II, фронтометафизарная дисплазия и синдром Мельника-Нидлза – родственные болезни, вызванные мутациями гена FLNA.