

**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

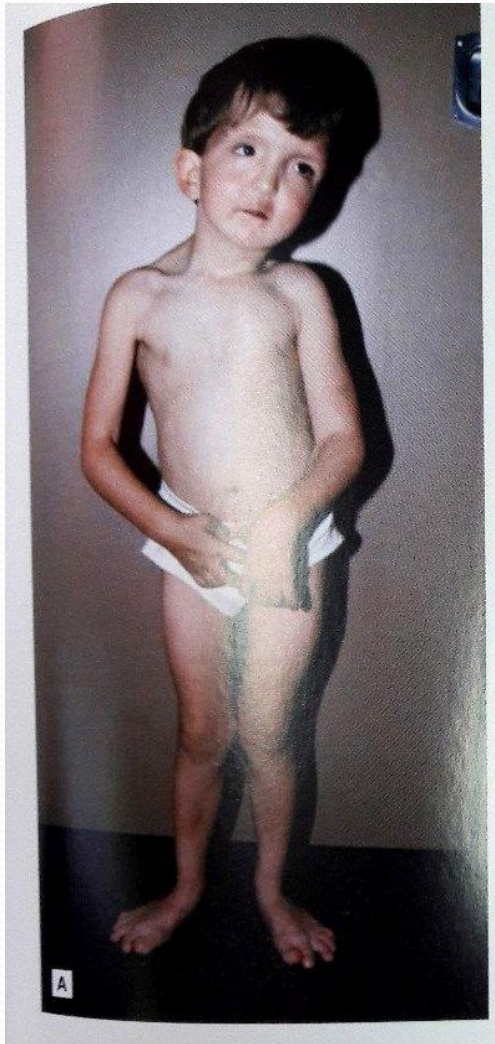
Болезнь сцеплена с X- хромосомой и проявляется

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).

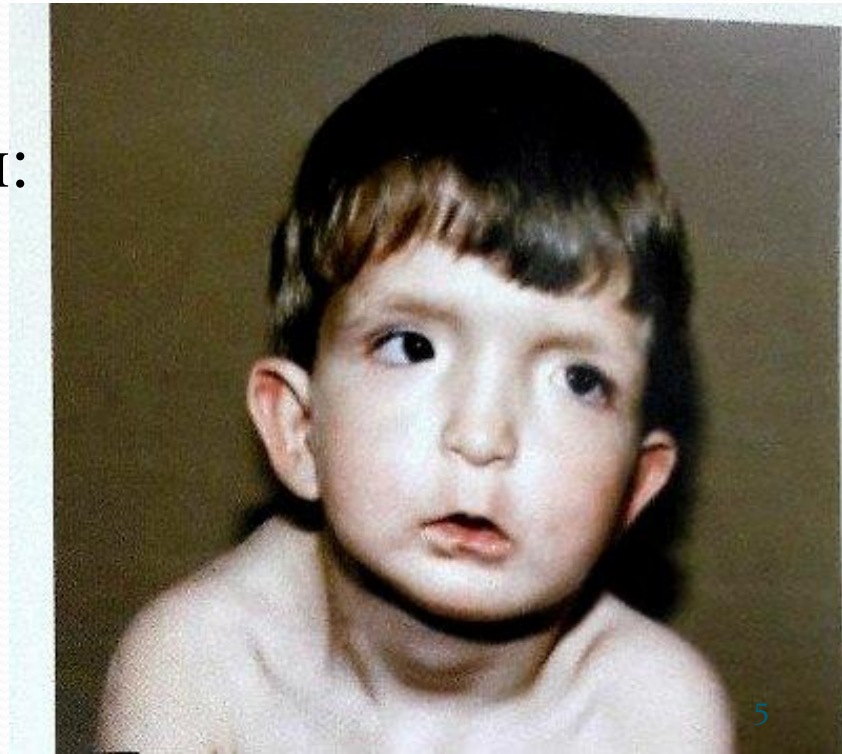
**Психомоторное развитие** - легкая умственная отсталость (IQ колеблется от 75 до 90).

**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.**