

# Наследственные болезни человека.

Работу выполнила учитель биологии  
Олифирова Ольга Владимировна

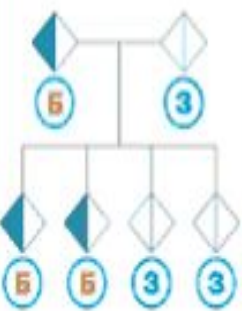
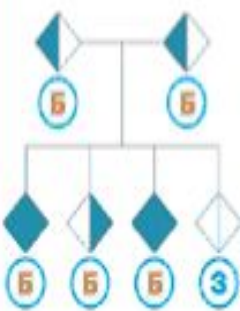
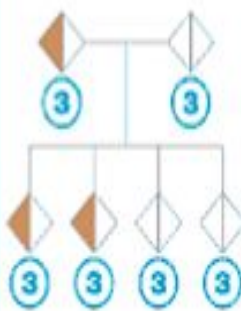
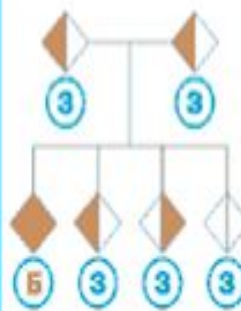


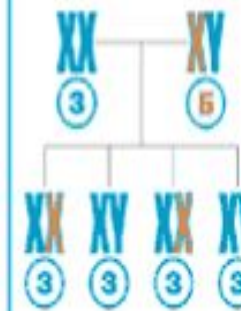











# Цели урока:

- Сформировать знания о наследственных болезнях человека;
- Изучить генные и хромосомные болезни;
- Познакомить с мерами профилактики наследственных болезней человека.

- Наследственных заболеваний и аномалий (уродств) в медицинской генетике насчитывается более 2000. По данным ВОЗ ежегодно регистрируется в среднем три новых наследственных заболевания. Болезней, не имеющих абсолютно никакого отношения к наследственности, практически не существует.
- Все наследственные болезни можно подразделить на две большие группы: **болезни, связанные с мутациями генов**, и **болезни, связанные с мутациями хромосом**.

# Генные заболевания.

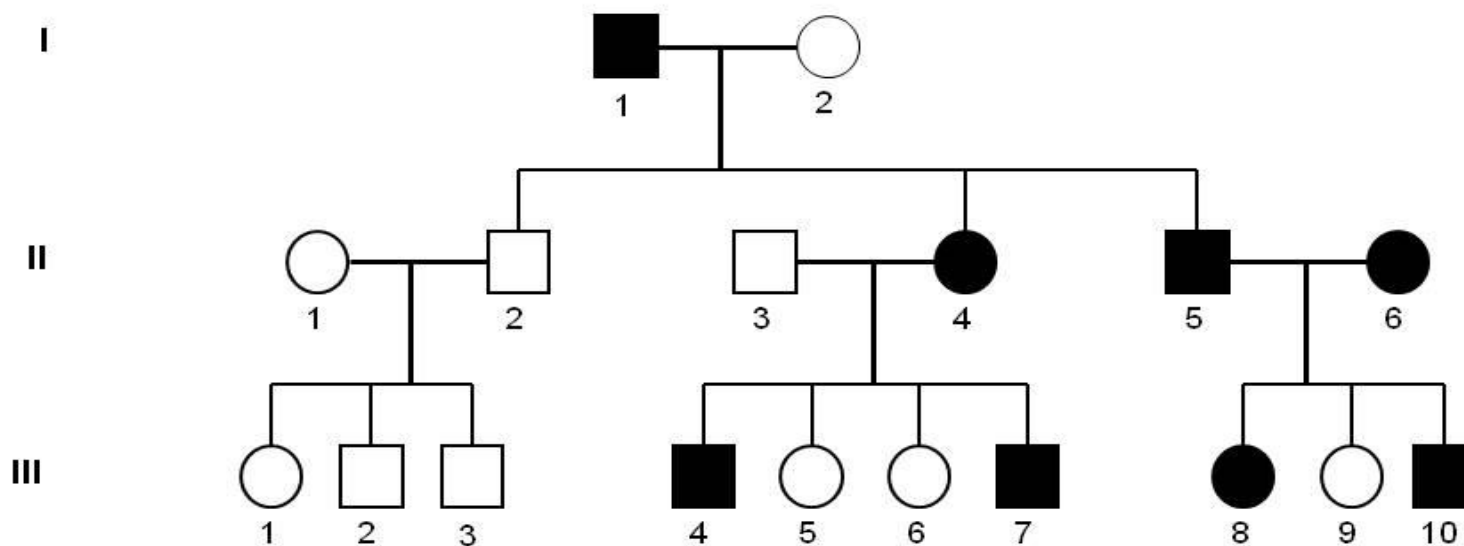
- К генным заболеваниям относятся патологические состояния организма, которые возникают в результате мутации в каком-либо гене.
- К болезням приводят мутации в аутосомах:
  - - аутосомно-доминантные;
  - - аутосомно-рецессивные.
- Если к болезни приводит патология гена X-хромосомы, то речь идет о наследовании, сцепленном с полом.

АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ		АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ			СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ	
						
Вероятность рождения больного ребенка 50%.	Вероятность рождения больного ребенка 75%.	Вероятность рождения больного ребенка 0%.	Вероятность рождения больного ребенка 25%.	Вероятность рождения больного ребенка 50%.	Вероятность рождения больного ребенка (мальчика) 25%.	Вероятность рождения больного ребенка (мальчика) 0%. Все девочки носительницы патологического признака.
 Ген, не подвергшийся мутации	 Доминантный мутантный ген (наличие хотя бы одного такого гена в паре обуславливает проявление патологического признака)	 Рецессивный мутантный ген (патологический признак проявляется, только если оба гена пары - мутантные)	 Носитель геной пары здоров	 Носитель геной пары болен	 Женская половая хромосома - носитель рецессивного патологического гена	
 «Здоровая» женская половая хромосома	 Мужская половая хромосома	 Пара хромосом, определяющая женский пол	 Пара хромосом, определяющая мужской пол			

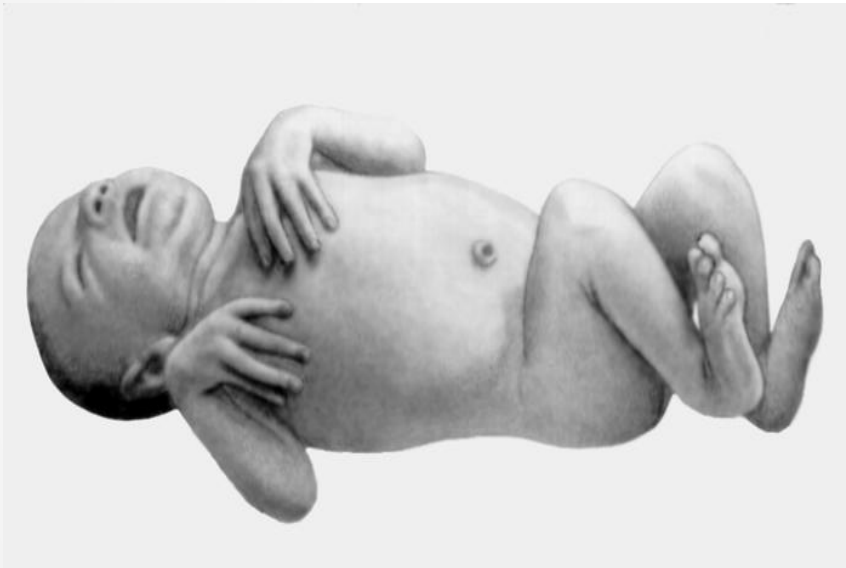
# Аутосомно-доминантное наследование.

- Болезнь встречается почти во всех поколениях с одинаковой частотой у мальчиков и девочек.
- Если болезнь обнаруживается у одного из родителей, то этот признак проявится либо у половины потомства, либо у всего.
- СИНДРОМ МАРФАНА
- ПОЛИДАКТИЛИЯ
- БРАХИДАКТИЛИЯ
- СИНДАКТИЛИЯ
- АРАХНОДАКТИЛИЯ
- БОЛЕЗНЬ РЕКЛИНГАУЗЕНА

# Аутосомно-доминантное наследование



# Синдром Марфана



- аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани.
- В классических случаях лица с синдромом Марфана высоки, имеют удлинённые конечности, вытянутые пальцы и недоразвитие жировой клетчатки, наблюдается патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системы.
- Без лечения продолжительность жизни лиц с синдромом Марфана часто ограничивается 30—40 годами.





marfansyndromepictures.com



# Полидактилия.



- **Полидактилия** — анатомическое отклонение, характеризующееся большим, чем в норме, количеством пальцев на руках или ногах у человека.
- Одной из причин возникновения полидактилии является наследственность. Семейные случаи полидактилии передаются по аутосомно-доминантному типу с неполной пенетрантностью, т. е. носителями гена многопалости являются отец или мать, но при этом они могут быть здоровы. Вероятность унаследования полидактилии детьми составляет 50%.
- Предполагается, что данная врожденная деформация возникает на 5-8 неделе эмбриогенеза и обусловлена увеличением числа мезодермальных клеток.

# Брахидактилия.



- Брахидактилия – короткопалость, [врожденная аномалия конечностей](#), выражающаяся в наличии у ребенка коротких пальцев вследствие укорочения или отсутствия отдельных фаланг.
- Брахидактилия является доминантно-наследуемым признаком, т. е. для проявления аномалии у ребенка ген брахидактилии должен быть унаследован от одного из родителей. При отсутствии других аномалий люди с брахидактилией могут жить обычной, нормальной жизнью, однако короткопалость накладывает ограничения на профессиональный выбор.



# Синдактилия.



- **Синдактилия** врожденный порок, генная наследственная болезнь, проявляющаяся в полном или неполном сращивании пальцев кисти/стопы в результате не наступившего их разъединения в процессе эмбрионального развития.
- Передается по аутосомно-доминантному типу наследования. Встречается одинаково часто у мужчин и женщин.
- Односторонняя синдактилия отмечается примерно в 2 раза чаще двусторонней. Нередко сочетается с другими пороками развития.
- Возможно сращение нескольких пальцев в единый конгломерат, при этом нередко имеются амниотические перетяжки.



# Арахнодактилия.



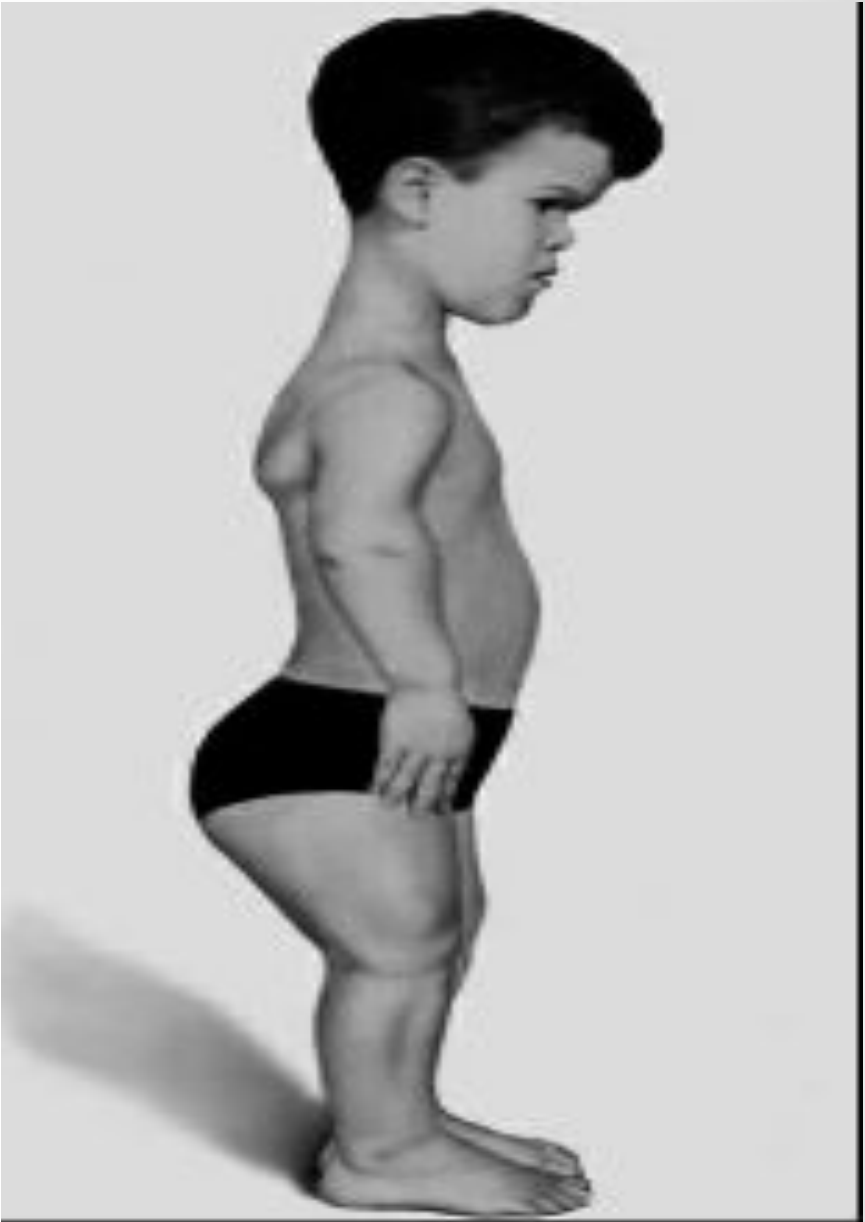
- **Арахнодактилия** – клинический синдром, возникающий при некоторых наследственных заболеваниях. Проявляется деформацией пальцев кисти: пальцы длинные, тонкие, характерно изогнутые, по своему внешнему виду напоминающие паучьи лапки.
- Как правило, арахнодактилия сочетается с удлинением всех трубчатых костей, другими характерными деформациями скелета, патологическими изменениями со стороны глаз и сердечно-сосудистой системы. Выраженность изменений может варьироваться. Реже арахнодактилия возникает изолированно, без поражения других органов и систем..

# Ахондроплазия.

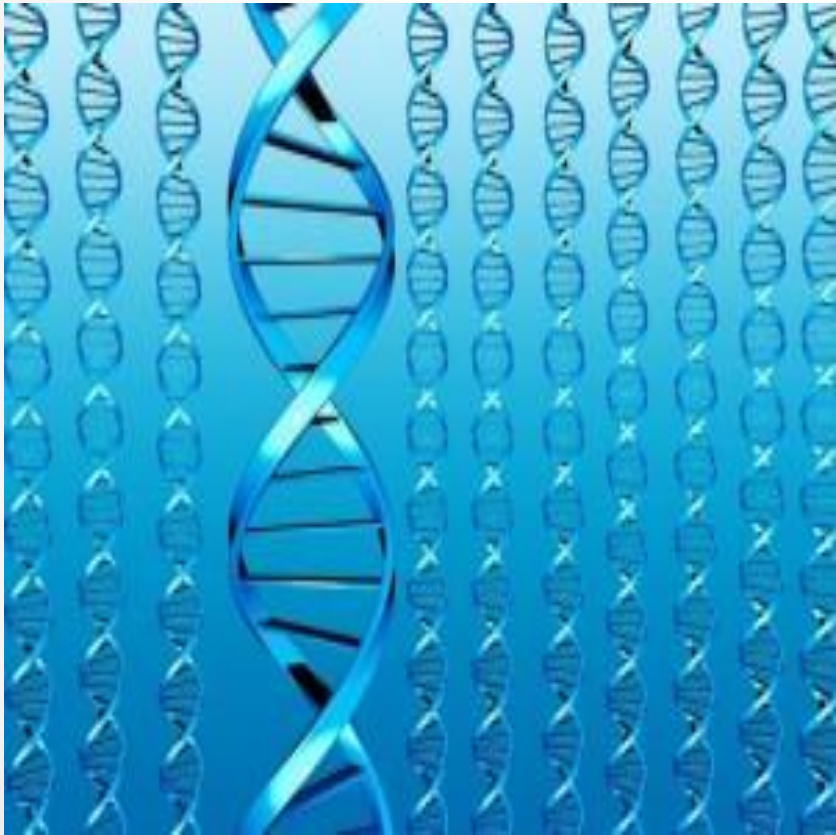


- **Ахондроплазия**– врожденное заболевание, при котором нарушается процесс роста костей. Поражаются кости скелета и основания черепа.
- Причиной развития ахондроплазии является мутация гена FGFR3. В 20% случаев ахондроплазия передается по наследству, в 80% развивается в результате впервые возникшей мутации. Часть плодов с такой патологией гибнет внутриутробно.
- При рождении нарушения заметны с первых дней жизни: головка увеличена, руки и ноги укорочены. В последующем наблюдается выраженное отставание в росте конечностей при нормальном размере туловища, возникают деформации конечностей и позвоночника. Из-за скелетной патологии могут развиваться вторичные нарушения со стороны внутренних органов.





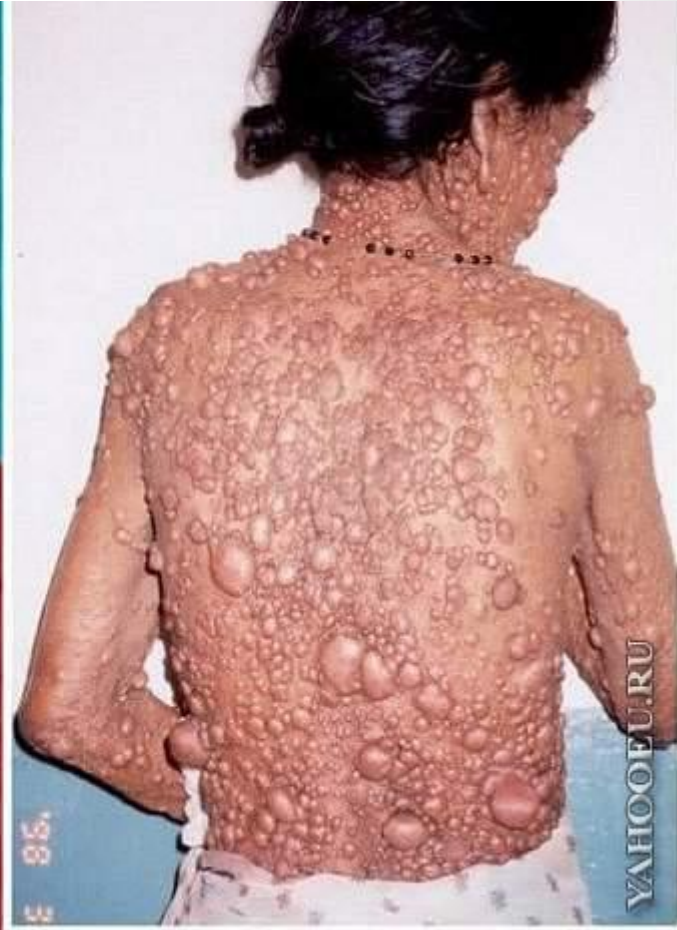
# Болезнь Реклинггаузена.



- Причина заболевания - мутации в одном из генов 17-й хромосомы
- Ген ответственен за продукцию белков, подавляющих опухолевый рост в организме человека. То есть в норме, когда в организме возникает опухолевая клетка, она распознается иммунной системой и уничтожается. При болезни Реклинггаузена такая опухолевая клетка остается жить и развиваться, размножаясь и превращаясь в большую опухоль. Обычно возникают доброкачественные новообразования.

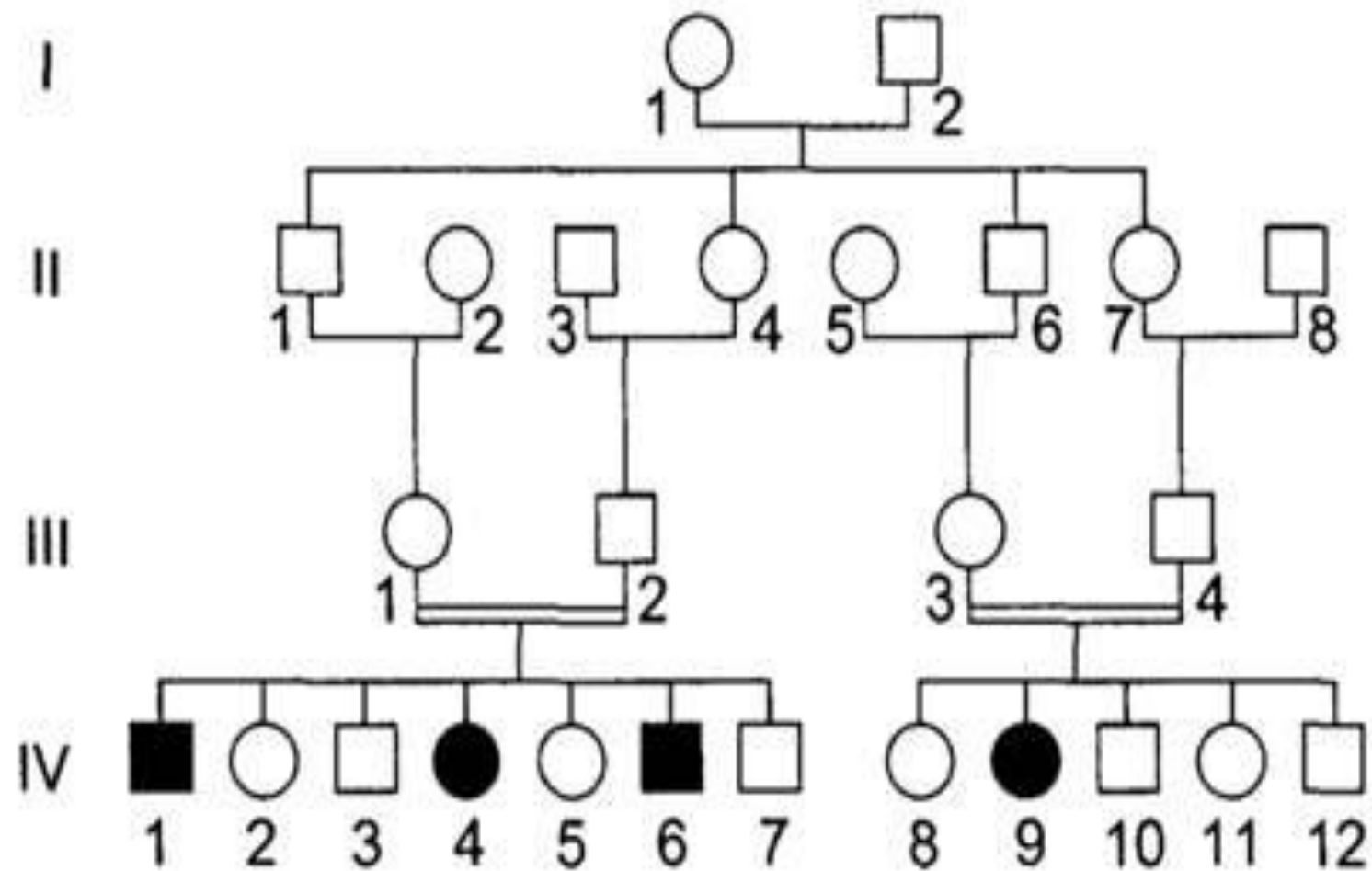


- Ген имеет огромные размеры по сравнению с другими. Эта особенность становится причиной высокой частоты новых мутаций. Около 50% всех случаев болезни Реклингхаузена являются наследственными (то есть мутация возникла в одном из поколений ранее и просто передавалась потомкам), вторая половина – результат новых спонтанных мутаций.
- Особенностью болезни Реклингхаузена является то, что возникшая мутация имеет высокую степень клинического проявления, то есть дает о себе знать практически в 100% случаев. Она не может остаться незаметной всю жизнь человека, носителя данной мутации.



# Аутосомно-рецессивное наследование.

- Признаки встречаются в родословной редко, не во всех поколениях, с одинаковой частотой у мальчиков и девочек.
- Признак может проявиться у детей, родители которых им не обладали.
- Если признак имеет один из родителей, то он может совсем не проявиться у детей или проявиться у половины.
- АЛЬБИНИЗМ
- ГАЛАКТОЗЕМИЯ
- ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ
- АФИБРИНОГЕМИЯ



5.4. Аутомно-рецессивное наследование.

# Альбинизм.

- Альбинизм является врожденным заболеванием. Эта болезнь подразумевает отсутствие в коже, волосах, ногтях, пигментной и радужной глазных оболочках пигмента меланина.







# Галактоземия.



- Галактоземия – наследственная патология обмена веществ, обусловленная недостаточностью активности ферментов, принимающих участие в метаболизме галактозы. Неспособность организма утилизировать галактозу приводит к тяжелым поражениям пищеварительной, зрительной и нервной системы детей в самом раннем возрасте.

# Фенилкетонурия.



- Фенилкетонурия (болезнь Феллинга, фенилпировиноградная
- [олигофрения](#)) – врожденная, генетически обусловленная патология, характеризующаяся нарушением гидроксилирования фенилаланина, накоплением аминокислоты и ее метаболитов в физиологических жидкостях и тканях с последующим тяжелым поражением ЦНС.



# Афибриногенимия.

- Наследственная болезнь, обусловленная отсутствием в плазме крови фибриногена.
- При афибриногенимии любая травма у ребенка приводит к кровотечению, а когда ребенок начинает ходить, появляются экхимозы, гематомы, кровоизлияния в полость суставов.
- Дети с афибриногенимией редко доживают до зрелого возраста.



# Пигментная ксеродерма.



- Хроническое наследственное заболевание, обусловленное повышенной чувствительностью кожи к солнечной радиации и УФ-лучам.
- Изменения кожи характеризуются последовательно сменяющимися друг друга процессами воспаления, гиперпигментации, атрофии, гиперкератоза и злокачественной трансформации клеток кожи.
- У большинства больных отмечается поражение глаз: конъюнктивит, кератит и опухоли



# Болезнь Штрюмпеля



- Хроническое прогрессирующее заболевание, основным признаком которого является двустороннее поражение спинальных пирамидных путей.
- Заболевание развивается постепенно, вначале появляется быстрая утомляемость ног, их тугоподвижность



a



b





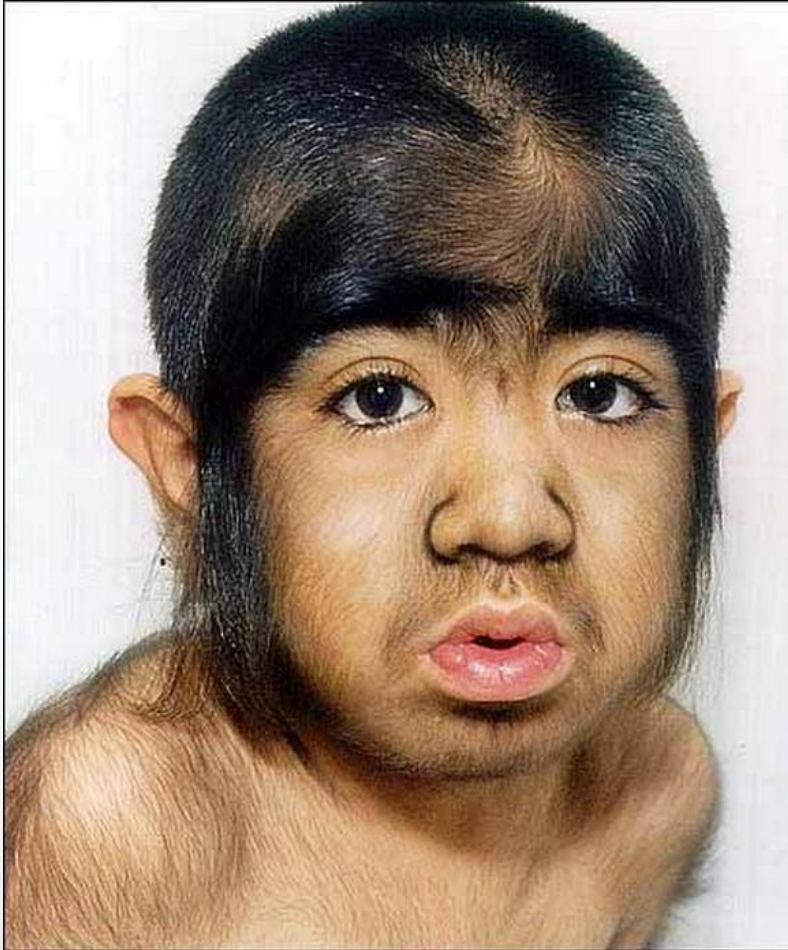
# Буллёзный эпидермолиз



- группа генетически и клинически гетерогенных заболеваний, характеризующаяся образованием пузырей и эрозий на коже и слизистых оболочках, ранимостью кожи и ее чувствительностью к незначительной механической травме



# Гипертрихоз.



- Избыточный рост волос на любых участках тела, в том числе и на тех, где рост волос не обусловлен действием андрогенов. В отличие от гирсутизма, который наблюдается только у женщин, гипертрихоз диагностируют у обоих полов в разных возрастных категориях.
- К мутациям приводят неправильное течение беременности, инфекционные заболевания в первом триместре, в дальнейшем мутированный ген фиксируется в геноме и становится причиной гипертрихоза в последующих поколениях.



# Наследование, сцепленное с полом.

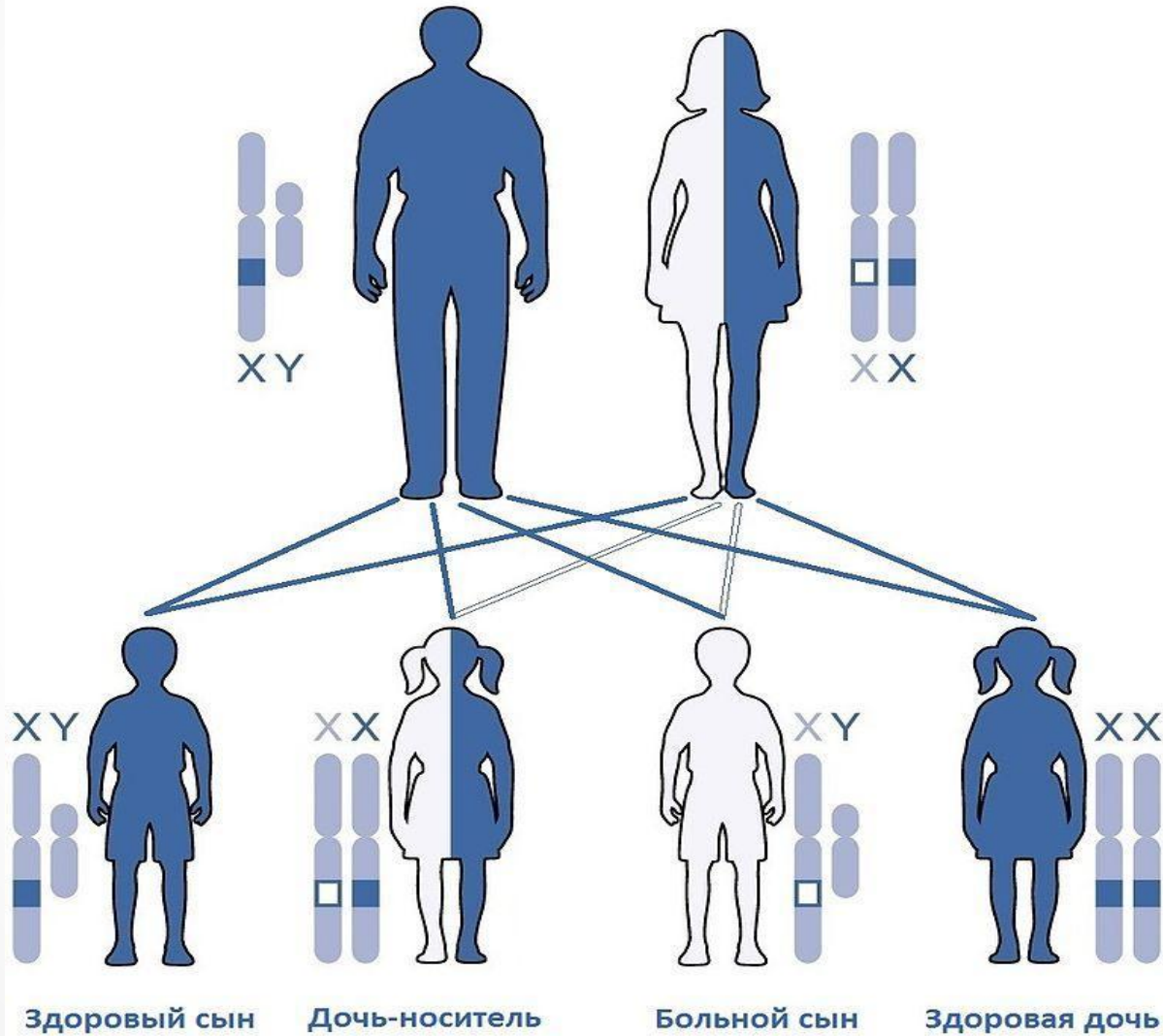
- Многие врожденные (с которыми особь рождается на свет) аномалии и болезни вызываются нарушениями в генах, локализованных в X– или Y–хромосоме.
- **X – доминантное наследование**. Признак встречается чаще у лиц женского пола. Если мать больна, а отец здоров, то передача патологического признака происходит вне зависимости от пола. Если болен отец, а мать здорова, то все дочери унаследуют от отца патологический признак. Все сыновья будут здоровы.

- **X – рецессивное наследование**. Признак (заболевание) встречается чаще у лиц мужского пола. Характерен «перескок» признака через поколение. В семьях, где оба родителя здоровы, могут рождаться 50% больных сыновей (если мать гетерозиготна). Лица женского пола, обладающие патологическим признаком, могут рождаться только в семьях, где отец болен, а мать гетерозиготна.

# X-сцепленное рецессивное наследование

Отец: здоров

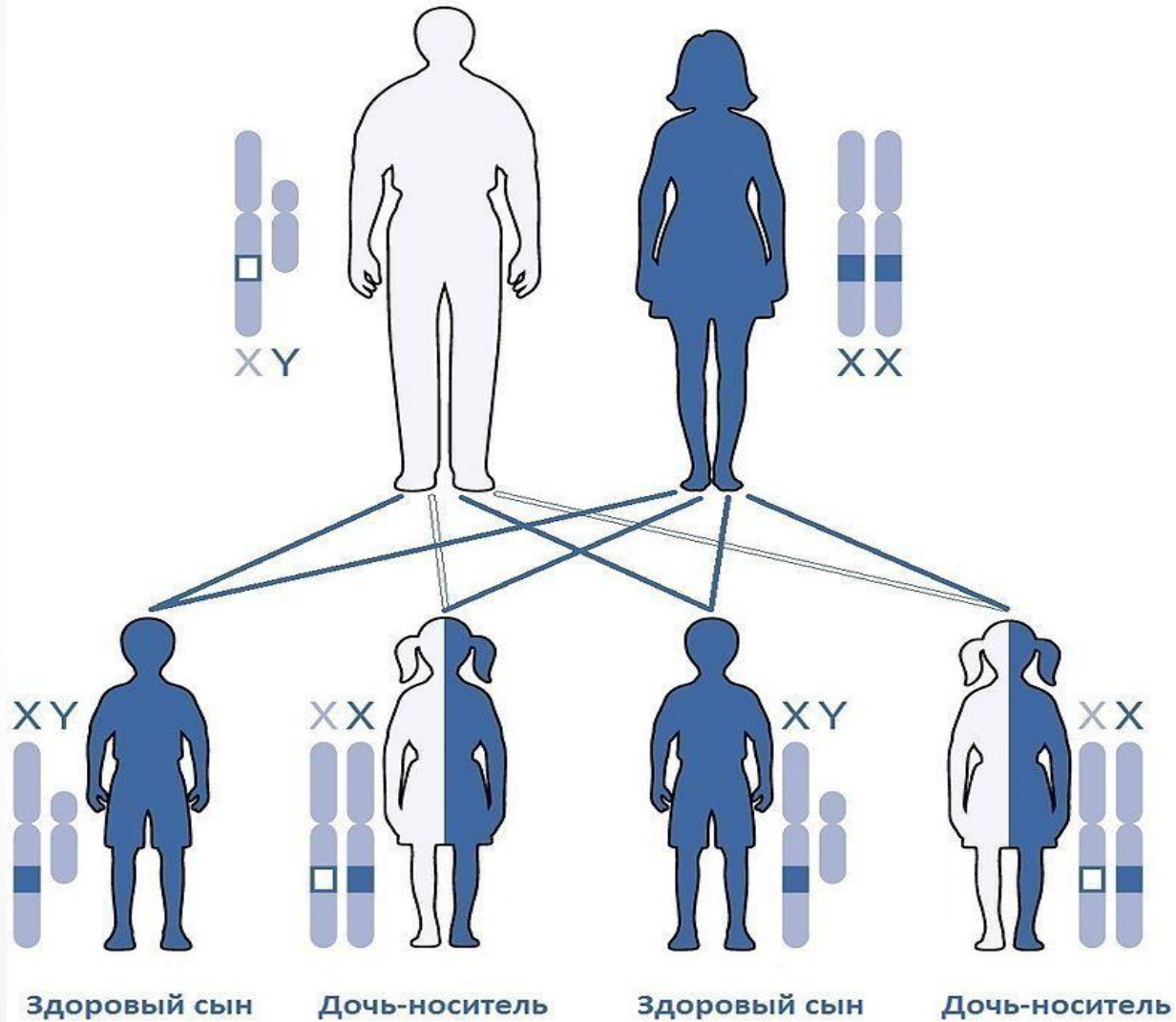
Мать: носитель



# X-сцепленное рецессивное наследование

Отец: болен

Мать: здорова

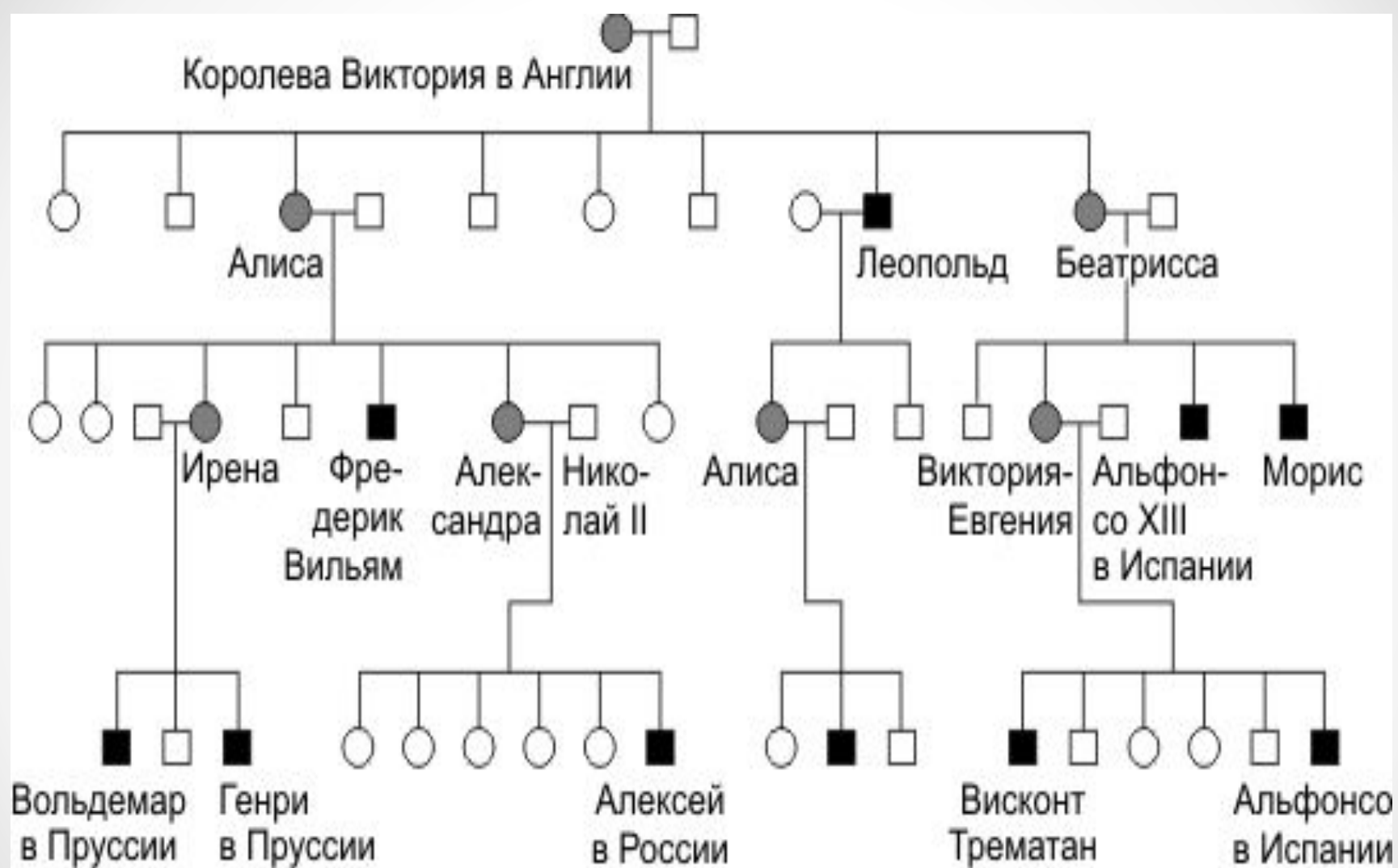




- **Y- сцепленное наследование**. Признак встречается только у лиц мужского пола. Признак передается по мужской линии всем сыновьям .
- **ГЕМОФИЛИЯ**
- **ДАЛЬТОНИЗМ**
- **X – СЦЕПЛЕННЫЙ ИХТИОЗ**
- **ДИСТРОФИЯ БЕККЕРА**
- **ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА**
- **СИНДРОМ КАБУКИ**

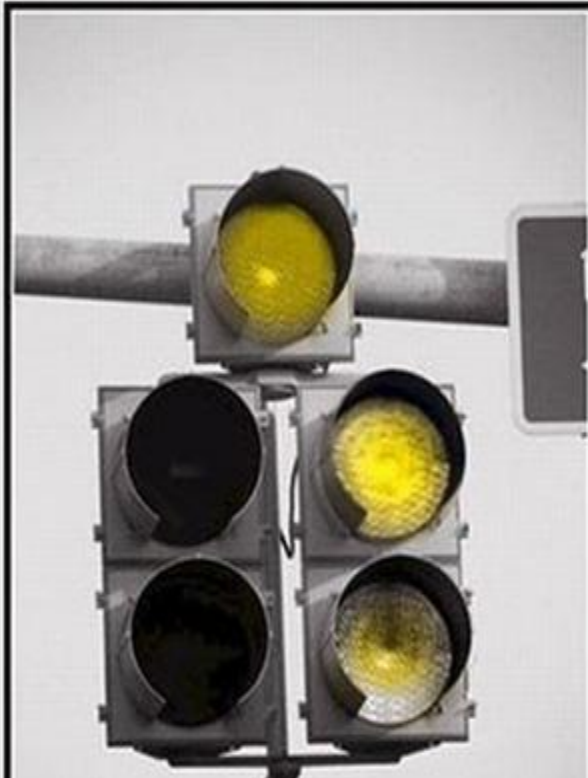
# Гемофилия.

- Сцепленное с полом (гены находятся в X-хромосоме) наследуются также различные типы **гемофилии**, при которой кровь не свертывается и человек может погибнуть от потери крови даже при небольшой царапине или порезе. Это заболевание встречается у мужчин, матери которых, будучи здоровыми, являются носителями рецессивного гена гемофилии.
- Распространение гемофилии по наследству хорошо изучено среди потомков королевских семей Европы.



# Дальтонизм.

- Дальтонизм, цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность зрения человека и приматов, выражающаяся в неспособности различать один или несколько цветов.
- Передача дальтонизма по наследству связана с X-хромосомой и практически всегда передаётся от матери-носителя гена к сыну, в результате чего в двадцать раз чаще проявляется у мужчин, имеющих набор половых хромосом XY. У мужчин дефект в единственной X-хромосоме не компенсируется, так как «запасной» X-хромосомы нет. Разной степенью дальтонизма страдают 2—8 % мужчин, и только 0,4 % женщин.



# X- сцепленный ихтиоз.

- **Ихтиоз** – это наследственное заболевание кожи, протекающее по типу дерматоза. Характеризуется диффузным нарушением ороговения и проявляется в виде чешуек на коже, которые напоминают рыбью чешую



- Клинические проявления появляются на второй неделе жизни, реже сразу после рождения. Роговые наслоения кожи выглядят как крупные плотные чешуйки черно-коричневого цвета и напоминают щитки. Кожа между чешуйками покрыта трещинами, потому внешне похожа на кожу крокодила или змеи. У детей с рецессивным ихтиозом часто наблюдается умственная отсталость, аномалии в строении скелета, эпилепсия.



# Ихтиоз арлекина.

- Симптомы ихтиоза обнаруживаются непосредственно у новорожденного. Его кожа очень сухая, грубая, она шелушится и образует серые ромбовидные чешуйки с трещинами.
- Другими симптомами являются необычная форма рта и носа, отсутствие бровей, неправильные веки, вывернутые наружу.
- врожденный ихтиоз шута в большинстве случаев заканчивается летальным исходом в течение нескольких месяцев после рождения.

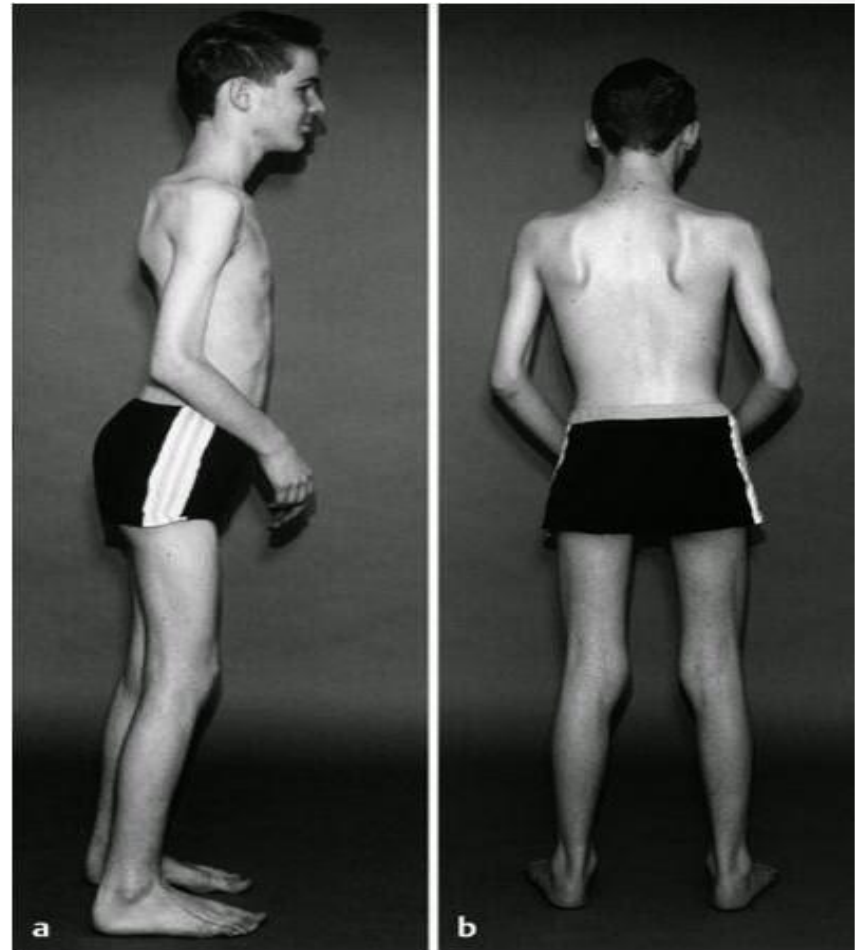




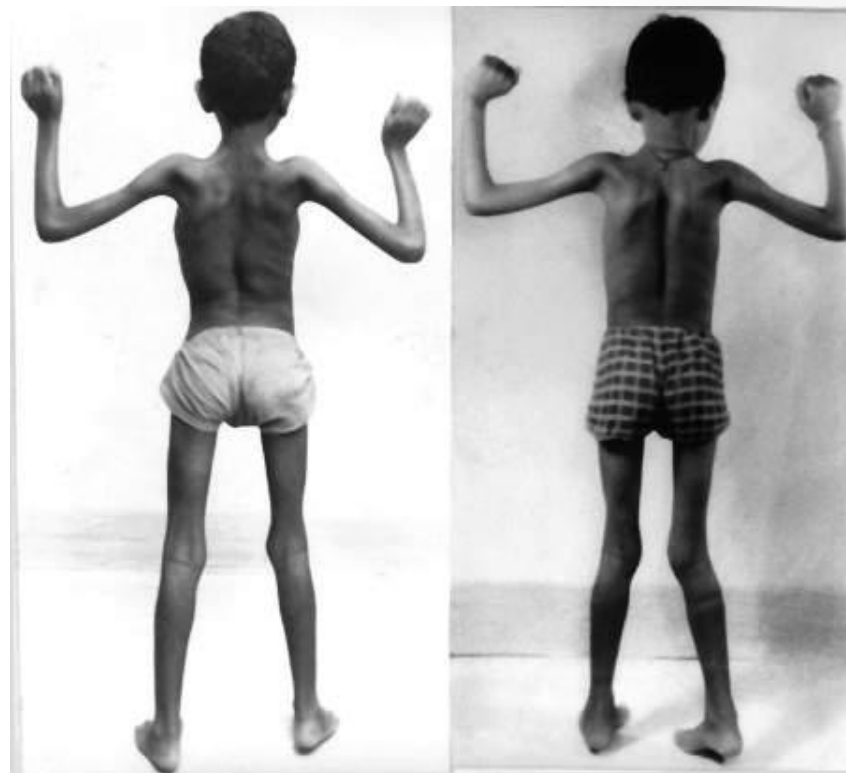


# Синдром Дюшенна.

- Начальные симптомы дистрофии Дюшенна можно заметить уже в возрасте от 1 до 5 лет. Для больного ребенка характерно торможение ранней двигательной активности. При попытках ходить самостоятельно (у детей, старше 1 года) можно наблюдать постоянные падения, запутывание ножек, быструю усталость. Если малыш все-таки начинает ходить, то при этом он переваливается с ноги на ногу (утиная походка), ему сложно подниматься по ступенькам и вставать с колен.
- Приблизительно к 12-летнему возрасту пациенты перестают ходить, через 2-3 года полностью теряют способность совершать движения. В 20-30 лет большее количество таких больных умирает.



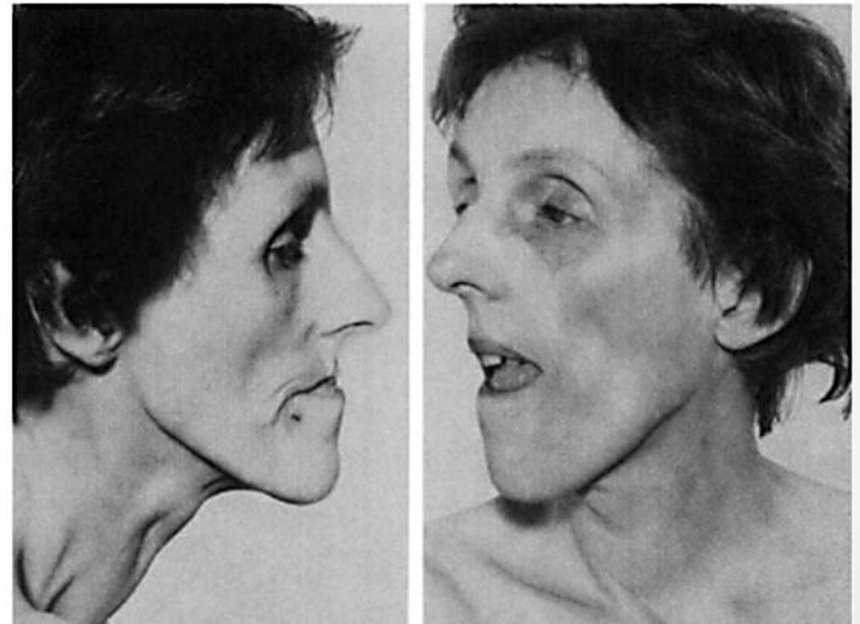
- Уже на начальных этапах заболевания можно наблюдать понижение сухожильных рефлексов. Далее развивается искривление позвоночника, грудная клетка становится седло- или килевидной, деформируются стопы. Возникают проблемы с сердечной мышцей: появляются признаки нарушения сердечного ритма и левожелудочковая гипертрофия. У четверти пациентов обнаруживают симптомы умственной отсталости: чаще всего это проявляется признаками олигофрении.





# Дистрофия Беккера

- Заболевание характеризуется постепенно усугубляющейся и распространяющейся мышечной слабостью, гипотонией и атрофией, первоначально возникающей в мышцах бедер и тазового пояса
- В среднем пациенты сохраняют способность самостоятельно передвигаться до 35-40-летнего возраста. Кроме того, дистрофия Беккера не сопровождается олигофренией, выраженным искривлением позвоночника и другими скелетными деформациями.
- Данный вид дистрофии – это сугубо мужская болезнь, приводящая к инвалидности в молодом возрасте. В силу его генетического характера заболевание является неизлечимым и в некоторых случаях заканчивается летальным исходом для мужчины.



# Синдром Кабуки.

- Х-сцепленное рецессивное наследование
- Оно характеризуется множественными нарушениями, в том числе: отличительные черты лица, задержки роста, умственная отсталость разной степени тяжести, скелетные аномалии и низкорослость.
- имеют характерный внешний вид лица, который включает в себя: аномально длинные глазные щели, выверт нижних век, пышные ресницы, арочные брови, широкий нос с уплощенным кончиком и крупные, неправильной формы уши. Отличительная внешность развивается медленно в течение нескольких лет.





# Болезни, связанные с мутациями хромосом.



# Синдром Патау

Синдром ПАТАУ



- хромосомное заболевание человека, которое характеризуется наличием в клетках дополнительной хромосомы
- В связи с тяжёлыми врождёнными пороками развития большинство детей с синдромом Патау умирают в первые недели или месяцы (95 % — до 1 года).



- Дети с синдромом Патау рождаются с массой тела ниже нормы (2500 г).
- У них выявляются нарушение развития различных отделов ЦНС, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, расстояние между которыми уменьшено, помутнение роговицы, западающая переносица, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, короткая шея. У 80 % новорождённых встречаются пороки развития сердца. Наблюдаются фиброкистозные изменения поджелудочной железы, добавочные селезёнки, эмбриональная пупочная грыжа. Почки увеличены, имеют повышенную дольчатость и кисты в корковом слое, выявляются пороки развития половых органов. Для СП характерна задержка умственного развития.

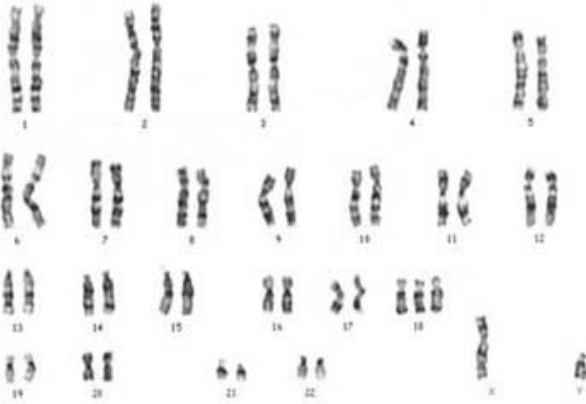
# Синдром Эдвардса



- Хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы. Причиной заболевания является наличие дополнительной 18-й хромосомы (трёх вместо двух в норме для диплоидного набора) в кариотипе зиготы.

- Дети с трисомией 18 рождаются с низким, в среднем 2177 г. весом. При этом длительность беременности — нормальная или даже превышает норму. Фенотипические проявления синдрома Эдвардса многообразны. Чаще всего возникают аномалии мозгового и лицевого черепа. Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие. Глазные щели узкие и короткие. Ушные раковины деформированы и в подавляющем большинстве случаев расположены низко, несколько вытянуты в горизонтальной плоскости. Наружный слуховой проход сужен, иногда отсутствует. Грудина короткая, из-за чего межреберные промежутки уменьшены и грудная клетка шире и короче нормальной. В 80 % случаев наблюдается аномальное развитие стопы: пятка резко выступает, свод провисает (стопа-качалка), большой палец утолщён и укорочен. Из дефектов внутренних органов наиболее часто отмечаются пороки сердца и крупных сосудов: дефект межжелудочковой перегородки, аплазии одной створки клапанов аорты и лёгочной артерии. У всех больных наблюдаются гипоплазия мозжечка и мозолистого тела, изменения структур олив, выраженная умственная отсталость, снижение мышечного тонуса, переходящее в повышение со спастикой. продолжительность жизни детей с синдромом Эдвардса невелика: 60 % детей умирают в возрасте до 3 месяцев, до года доживает лишь 5-10 %. Основной причиной смерти служат остановка дыхания и нарушения работы сердца. Оставшиеся в живых — глубокие олигофрены.

# Трисомия 18 – синдром Эдвардса



# Синдром Дауна



- одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями

- Синдром Дауна не является редкой патологией — в среднем наблюдается один случай на 700 родов; в данный момент благодаря пренатальной диагностике частота рождения детей с синдромом Дауна уменьшилась до 1 к 1100, так как узнавшие о заболевании плода прибегают к абортam. У обоих полов аномалия встречается с одинаковой частотой.
- Степень проявления задержки умственного и речевого развития зависит как от врождённых факторов, так и от занятий с ребёнком. Дети с синдромом Дауна обучаемы. Занятия с ними по специальным методикам, учитывающим особенности их развития и восприятия, обычно приводят к неплохим результатам.
- Наличие дополнительной хромосомы обуславливает появление ряда физиологических особенностей, вследствие которых ребёнок будет медленнее развиваться и несколько позже своих ровесников проходить общие для всех детей этапы развития. Малышу будет труднее учиться, и все же большинство детей с синдромом Дауна могут научиться ходить, говорить, читать, писать, и вообще делать большую часть того, что умеют делать другие дети.
- На сегодняшний день продолжительность жизни взрослых с синдромом Дауна увеличилась и составляет более 50 лет. Многие люди с данным синдромом вступают в браки. У мужчин наблюдается ограниченное число сперматозоидов, большинство мужчин с синдромом Дауна бесплодны. У женщин наблюдаются регулярные месячные. По крайней мере 50 % женщин с синдромом Дауна могут иметь детей. 35—50 % детей, рождённых от матерей с синдромом Дауна, рождаются с синдромом Дауна или другими отклонениями





# Синдром Клайнфельтера

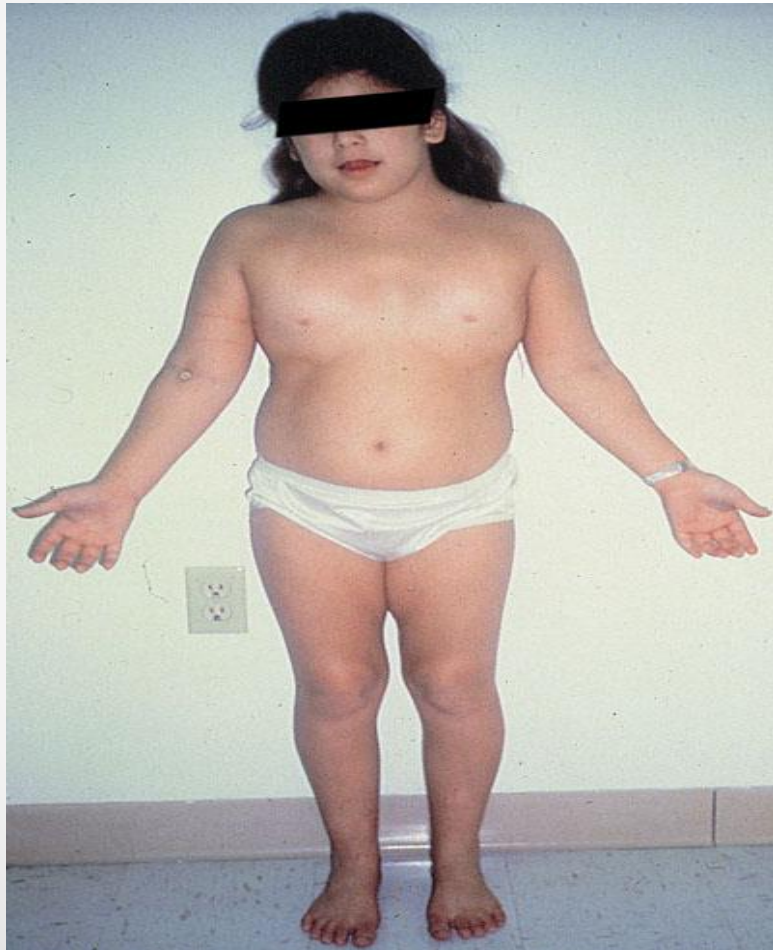


- Клиническая картина синдрома описана в 1942 году в работах Гарри Клайнфельтера и Фуллера Олбрайта[1][2]. Генетической особенностью этого синдрома является разнообразие цитогенетических вариантов и их сочетаний (мозаицизм). Обнаружено несколько типов полисомии по хромосомам X и Y у лиц мужского пола: 47, XXY; 47, XYY; 48, XXXY; 48, XYYY; 48, XXYY; 49, XXXXY; 49, XXXYY. Наиболее распространен синдром Клайнфельтера (47, XXY). Общая частота его колеблется в пределах 1 на 500—700 новорождённых мальчиков

- Синдром Клайнфельтера обычно клинически проявляется лишь после полового созревания и поэтому диагностируется относительно поздно. Но тем не менее при внимательном подходе на разных этапах полового созревания можно заподозрить синдром Клайнфельтера, поскольку внешне такие пациенты имеют ряд характерных признаков.
- До начала полового развития удается отметить только отдельные физические признаки: длинные ноги, высокая талия, высокий рост. Пик прибавки роста приходится на период между 5—8 годами и средний рост взрослых пациентов составляет приблизительно  $179,2 + 6,2$  см .
- К началу полового созревания формируются характерные пропорции тела: больные часто оказываются выше сверстников, размах рук у них редко превышает длину тела, ноги заметно длиннее туловища. Кроме того, некоторые дети с данным синдромом могут испытывать трудности в учёбе и в выражении своих мыслей. В некоторых руководствах указывается, что у пациентов с синдромом Клайнфельтера отмечается несколько сниженный объём яичек до периода полового созревания. Это утверждение является неверным, поскольку до периода полового созревания объём яичек у всех мальчиков небольшой — менее 1 мл.
- В подростковом возрасте синдром чаще всего проявляется увеличением грудных желез, хотя в некоторых случаях этот признак может и отсутствовать.
- Раннее начало применения гормональной терапии позволяет избежать или значительно уменьшить проявления гинекомастии, поэтому начинать терапию половыми гормонами стоит сразу при установлении диагноза

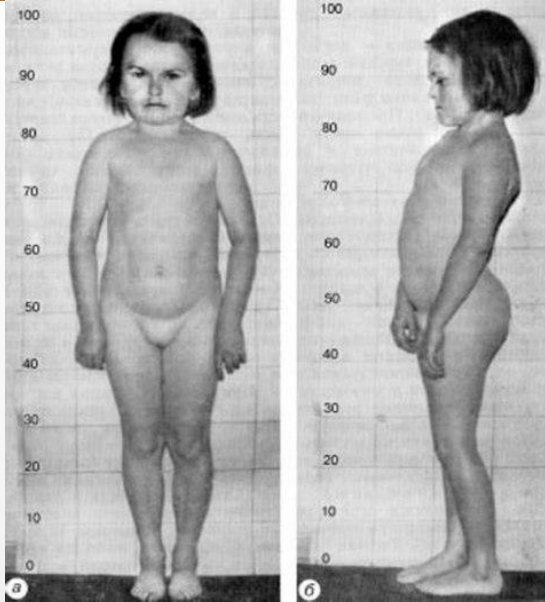
- У некоторых, но не у всех пациентов с синдромом Клайнфельтера, снижен интеллект и ограничены вербальные и познавательные способности. Коэффициент интеллекта (IQ) у таких пациентов широко варьирует от значений ниже среднего до намного превышающих среднее значение. Однако, вербальный коэффициент обычно ниже познавательного. Было отмечено, что нарушения физического и умственного развития пропорциональны увеличению числа X-хромосом в кариотипе, при этом каждая дополнительная X-хромосома ассоциирована со снижением IQ приблизительно на 14 — 15 баллов. Несколько длительных исследований пациентов с синдромом Клайнфельтера (47, XXУ) показали наличие у них тенденции к дефициту именно вербальных способностей, что очень часто вызывает трудности в выражении собственных мыслей, составлении сложных грамматических конструкций. Обычно первые трудности мальчики начинают испытывать в школьном возрасте, часто отстают от сверстников в учёбе, особенно по устным предметам. Физические и психологические особенности приводят к отчуждению таких больных от сверстников. С этим, возможно, связано проявление у отдельных больных криминальных наклонностей. Большинство исследователей пациенты с синдромом Клайнфельтера описываются как скромные, тихие, более чувствительные по сравнению со сверстниками.

# Синдром Шерешёвского — Тёрнера

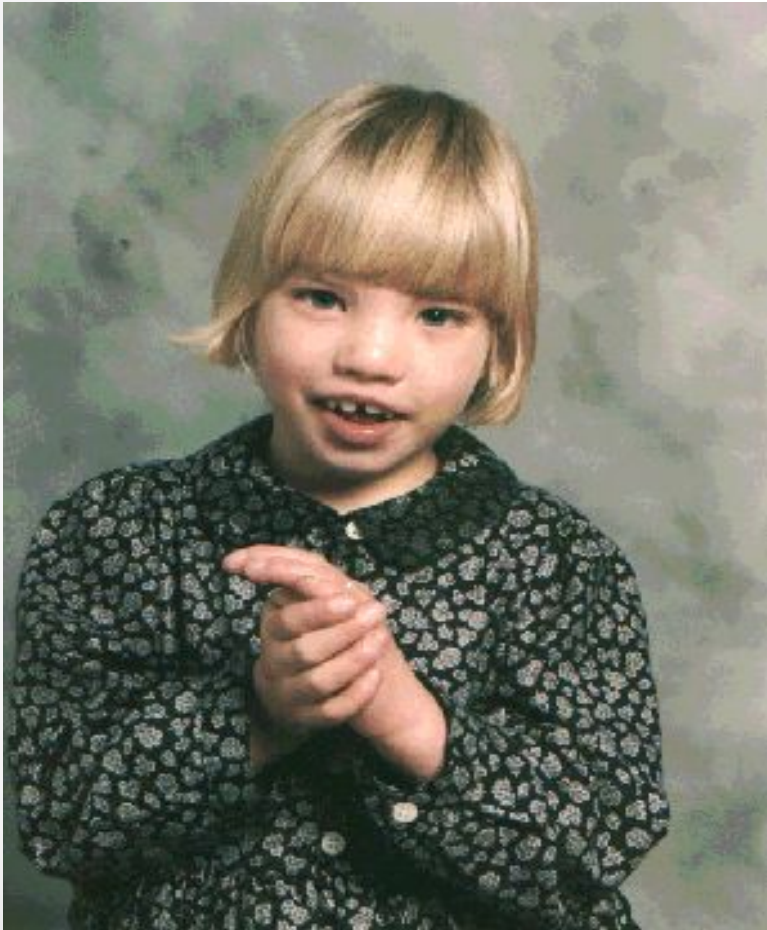


- Моносомия по X-хромосоме (XO)
- Отставание больных с синдромом Тёрнера в физическом развитии заметно уже с рождения. Примерно у 15 % больных задержка наблюдается в период полового созревания. Для доношенных новорождённых характерна малая длина (42—48 см) и масса тела (2500—2800 г и менее). Характерными признаками синдрома Тёрнера при рождении являются избыток кожи на шее и другие пороки развития, особенно костно-суставной и сердечнососудистой систем, «лицо сфинкса», лимфостаз (застой лимфы, клинически проявляющийся крупными отёками).

- При синдроме Тёрнера патологические признаки по частоте встречаемости распределяются следующим образом: низкорослость (98 %), общая диспластичность (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 метакарпальных и метатарзальных 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 %).
- Половое недоразвитие при синдроме Тернера отличается определённым своеобразием. Нередкими признаками являются геродермия (патологическая атрофия кожи, напоминающая старческую) и мошонкообразный вид больших половых губ, высокая промежность, недоразвитие малых половых губ, девственной плевы и клитора, воронкообразный вход во влагалище. Молочные железы у большинства больных не развиты, соски низко расположены. Вторичное оволосение появляется спонтанно и бывает скудным. Матка недоразвита. Половые железы не развиты и представлены обычно соединительной тканью. При синдроме Тёрнера отмечается склонность к повышению артериального давления у лиц молодого возраста и к ожирению с нарушением питания тканей.
- Интеллект у большинства больных с синдромом Тёрнера практически сохранён, однако частота олигофрении всё же выше.



# Синдром кошачьего крика



- **синдром Лежёна** — по имени описавшего его в 1963 году французского учёного) — редкое генетическое расстройство, вызываемое отсутствием фрагмента 5-й хромосомы.

При этом синдроме наблюдается:

- общее отставание в развитии,
- низкая масса при рождении и мышечная гипотония,
- лунообразное лицо с широко расставленными глазами,
- характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки) или недоразвитие гортани. Признак исчезает к концу первого года жизни.





# Синдром Ангельмана



- При **синдроме Ангельмана** отсутствуют некоторые гены из 15-й хромосомы (в большинстве случаев — частичная делеция либо другая мутация 15 хромосомы). При синдроме Ангельмана страдает материнская хромосома; в случае повреждения отцовской хромосомы возникает **синдром Прадера-Вилли**.

- Синдром Ангельмана — генетическая аномалия. Для неё характерны задержка психического развития, нарушения сна, припадки, хаотические движения (особенно рук), частый смех или улыбки.

Для синдрома Ангельмана характерны:

- В 75 % проблемы с питанием, особенно с грудным вскармливанием, такие младенцы плохо набирают вес;
- задержка в развитии навыков общей моторики (умение сидеть, ходить);
- задержка речевого развития, неразвитая речь (у всех детей);
- дети больше понимают, чем могут сказать или выразить;
- дефицит внимания и гиперактивность;
- сложности с обучением;
- эпилепсия (80 % случаев), нарушения выявляются также при электроэнцефалографии; считается, что у детей с синдромом Ангельмана наблюдается вторичная (симптоматическая) эпилепсия;
- необычные движения (мелкий тремор, хаотические движения конечностей);
- частый смех без повода;
- ходьба на негнущихся ногах — из-за этой особенности детей с этим синдромом иногда сравнивали с марионетками;
- размер головы меньше среднего, нередко с уплощением затылка;



- • иногда характерные черты лица — широкий рот, редко расположенные зубы, выдающийся вперед подбородок, высунутый наружу язык;
- • нарушения сна;
- • страбизм (косоглазие) в 40 % случаев;
- • сколиоз (искривление позвоночника) в 10 % случаев;
- • повышенная чувствительность к высокой температуре;
- • чувствуют себя комфортнее в воде.