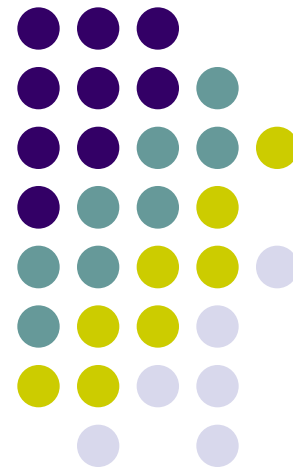


# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

---



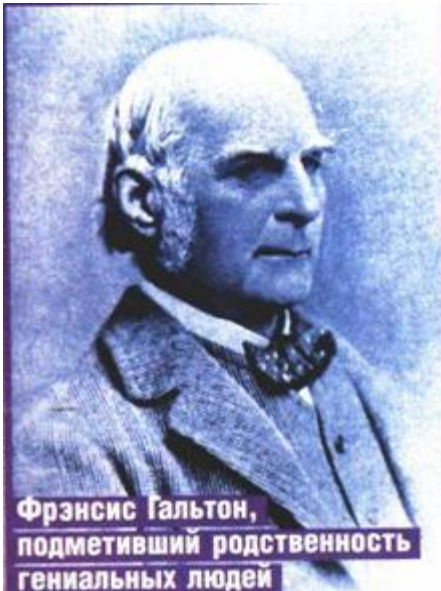
# Генетика человека



- В 1929 г. советский генетик, невропатолог С.Н.Давиденко организовал первую в мире медико-генетическую консультацию. Он первым в мире поставил вопрос о необходимости составления каталога генов человека, сформулировал понятие о генетической гетерогенности наследственных болезней человека.

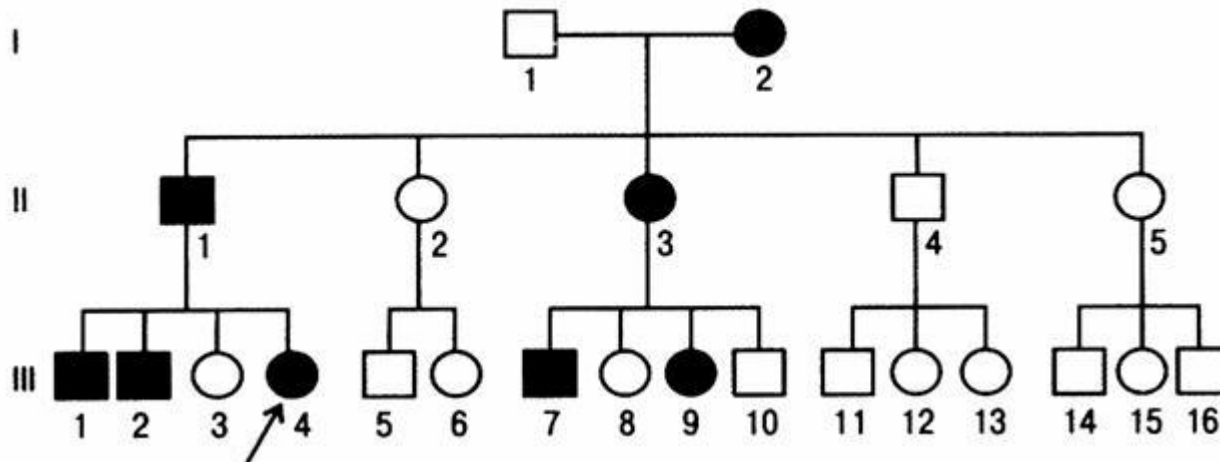
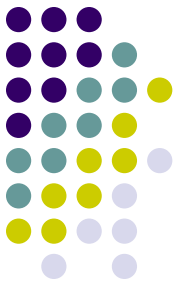


# МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА



- ❖ **1. Клинико-генеалогический метод** (составление родословных, предложил в 1865 г. Ф.Гальтон).
- ❖ **2. Близнецовый метод** (предложил в 1875 г. Ф.Гальтон).
- ❖ **3. Дерматоглифический метод** (предложил в 1892 г. Ф.Гальтон).
- ❖ **4. Популяционно статистический метод** (предложили в 1908 г. Г.Харди и В.Вайнберг).
- ❖ **5. Цитогенетический метод** (предложили в 1956 г. Д.Тио и А.Леван).
- ❖ **6. Биохимический метод.**
- ❖ **7. Молекулярно-генетический метод**

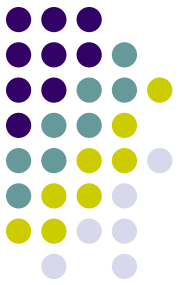
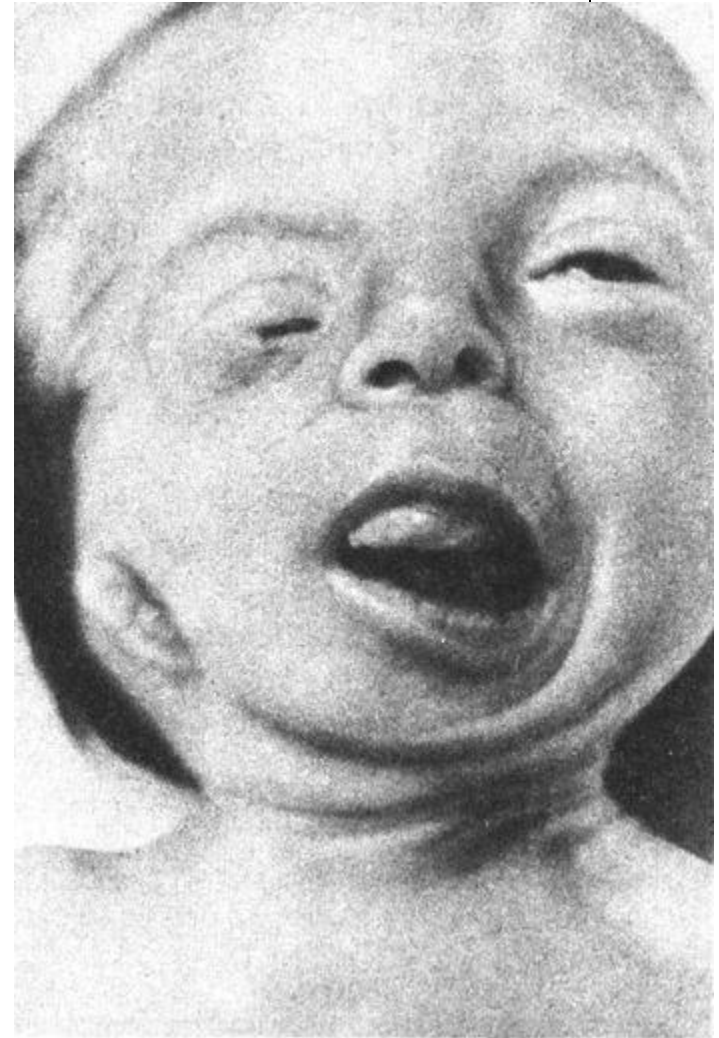
# Аутосомно-доминирующий тип наследования



- 1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
- 2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- 3. Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.
- 4. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.
- 5. Возможны случаи, когда болезнь носит стертый характер (неполная пенетрантность гена).

# МИКРОСОМИЯ

- **Синдром первой жаберной дуги.**
- **Клинические признаки:**  
односторонняя аномалия ушной раковины и гипоплазия нижней челюсти; аномалии глаз; лицо асимметрично, нарушение прикуса.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота неизвестна**



# РОБИНОВА СИНДРОМ



- Впервые описан в 1969 г.
- **Клинические признаки:** необычное строение лица, умеренная карликовость, **гипоплазия** половых органов, макроцефалия, **эпикант**,
- короткий нос, брахидактилия, вывих бедра, аномалии ребер.
- Тип наследования – АД
- Популяционная частота неизвестна

# ВИЛЬЯМСА СИНДРОМ

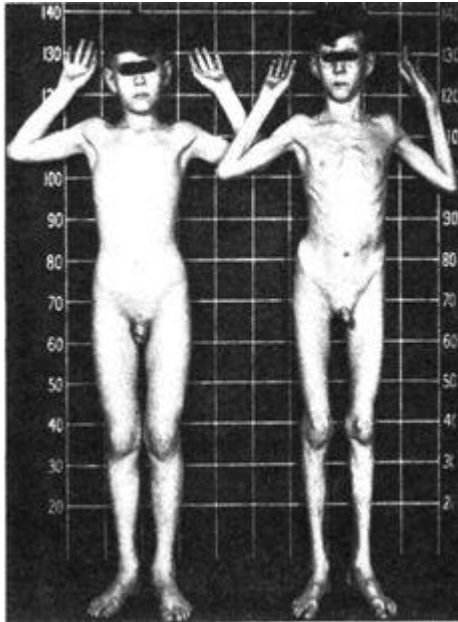


- Впервые описан в 1961 г.
- **Клинические признаки:**
- Необычное лицо, низкий рост, короткий нос, полные щеки, маленькая нижняя челюсть, умственная отсталость.
- **Тип наследования – АД**
- **Популяционная частота неизвестна.**





# МАРФАНА СИНДРОМ



- Впервые описан в 1896 г.
- **Клинические признаки:**  
высокий рост,  
арахнодактилия, подвывих  
хрусталика, порок  
митрального клапана,  
плоскостопие, гипоплазия  
мышц.
- Тип наследования – АД
- Частота наследования –  
0,04 : 1000.



# ПОЛИДАКТИЛИЯ

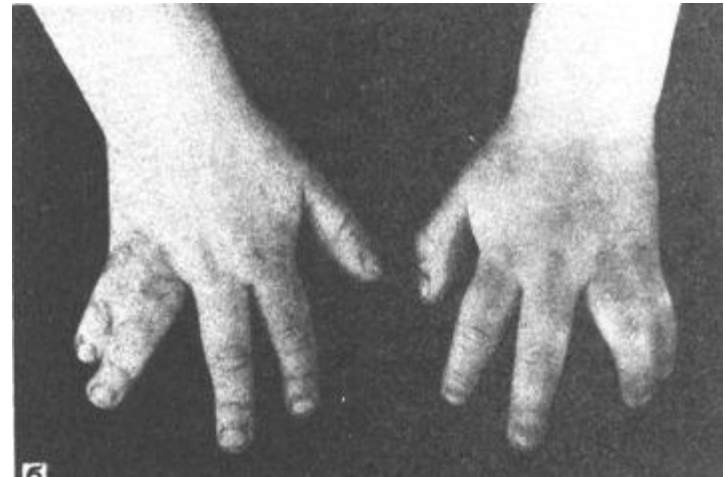


- ◆ **Клинические признаки:** существует два варианта:
- ◆ **тип А**, при котором дополнительный палец функционален, и **тип В**, когда дополнительный палец недоразвит и представляет собой кожный вырост.
- ◆ **Тип наследования: АД**
- ◆ **Популяционная частота** – от 1:3000 до 1:650

# СИНДАКТИЛИЯ



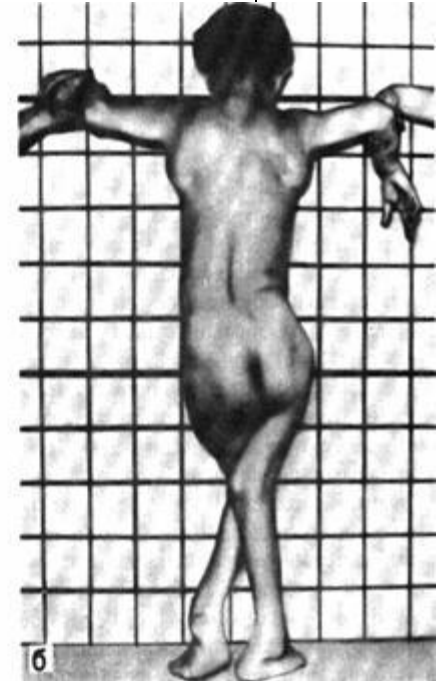
- **Клинические признаки:**  
**синдактилия** – это сращение различных пальцев кистей и стоп. На кистях чаще всего встречается между 3 – 4 пальцами, а на стопах - между 2 – 3.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота – 1:2500 -3000**



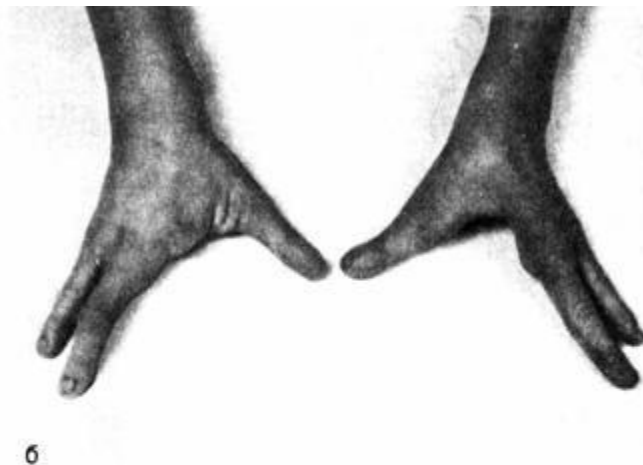
# ОСТЕОГЕНЕЗ



- **Клинические признаки:**  
повышенная ломкость  
трубчатых костей, ребер и  
ключич при минимальной  
травме, деформации  
конечностей, голубые склеры  
глаз, «янтарные зубы»,  
треугольное лицо, «рыбьи  
позвонки». Рентгенологическ  
и выявляется истончение  
костей.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота –  
7,2 : 10 000**

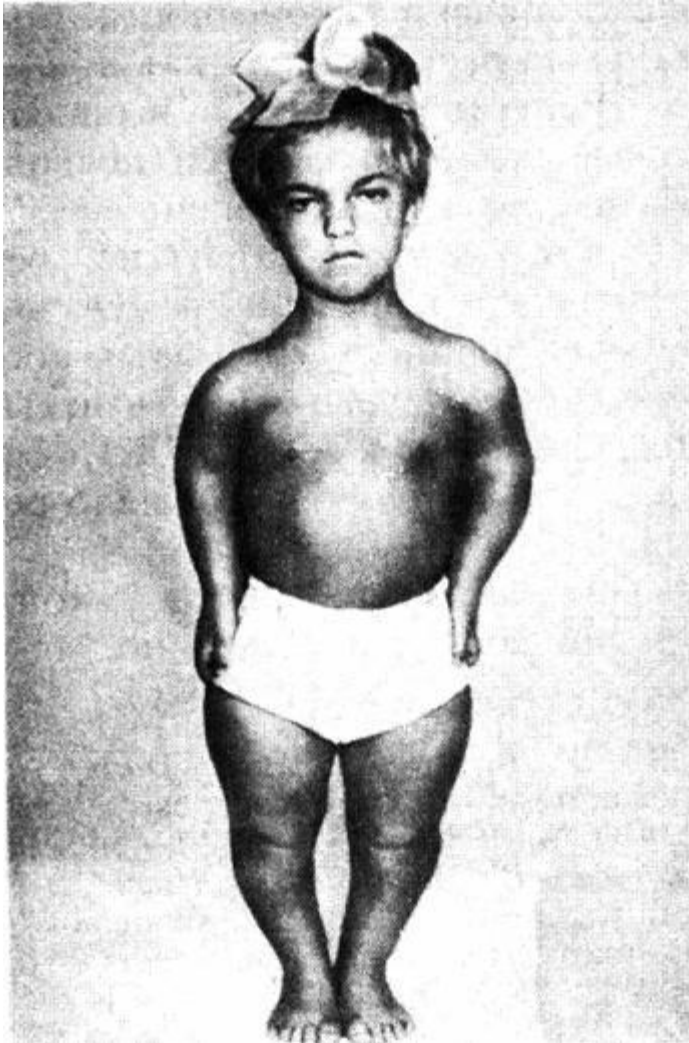


# ЭКТРОДАКТИЛИЯ



- Впервые описан в 1970 г.
- **Клинические признаки:** недоразвитие или отсутствие одного или нескольких пальцев кистей или стоп. Возможна расщелина губы и неба, умеренная гипоплазия ногтей, неправильная форма зубов, множественный кариес.
- **Тип наследования Ад**
- **Популяционная частота –**  
1 : 90 000 -160 000

# АХОНДРОПЛАЗИЯ

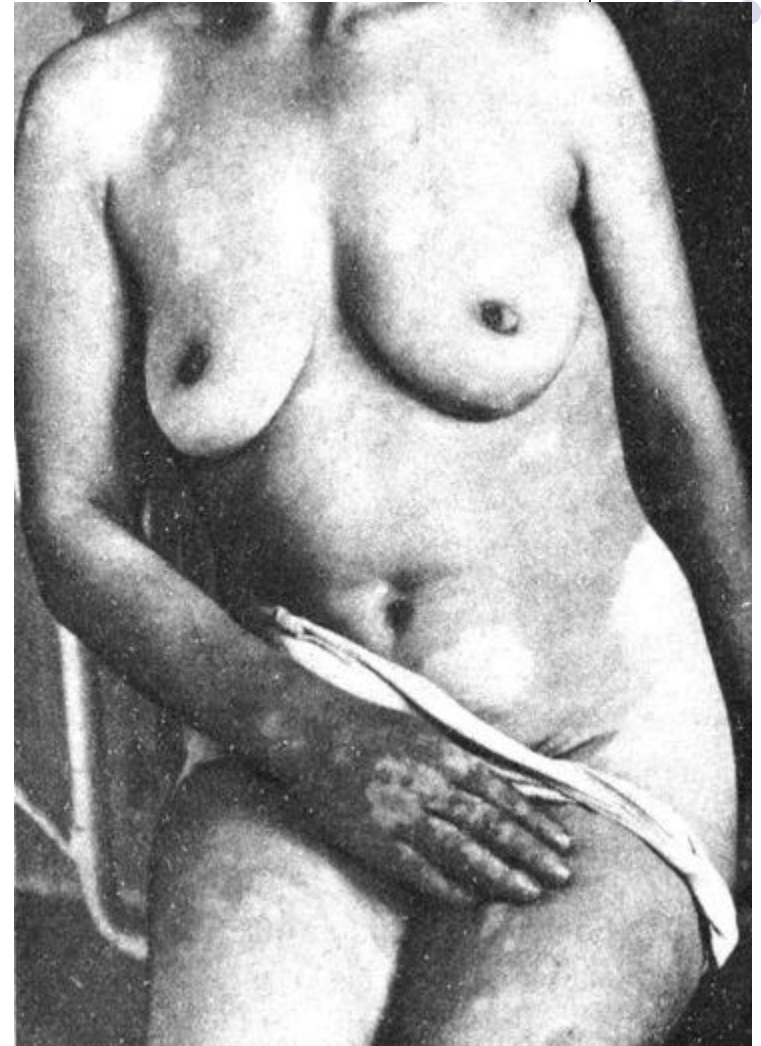


- **Клинические признаки:**  
диспропорциональная карликовость (рост 120-130 см) за счет укорочения конечностей, большой череп, кисти широкие и короткие, укорочение основания черепа.
- Тип наследования: АД
- Популяционная частота – 1 : 100000



# ВИТИЛИГО

- **Клинические признаки:** частичная депигментация кожи; поражение обычно симметричное на руках, лице, шее. Больные очень чувствительны к УФ-лучам (получают солнечные ожоги), повышен риск рака кожи.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота – 1 : 100.**





# ГИПЕРТРИХОЗ («ЛЮДИ – ВОЛКИ»)

- **Клинические признаки:** чрезмерный рост волос на всех частях тела, кроме ладоней и подошв. Со средних веков зарегистрировано только 50 случаев конгенитального гипертрихоза. Других отклонений в развитии нет. Локальный гипертрихоз может отмечаться при нарушении обмена веществ.
- **Тип наследования: АД. Популяционная частота неизвестна.**

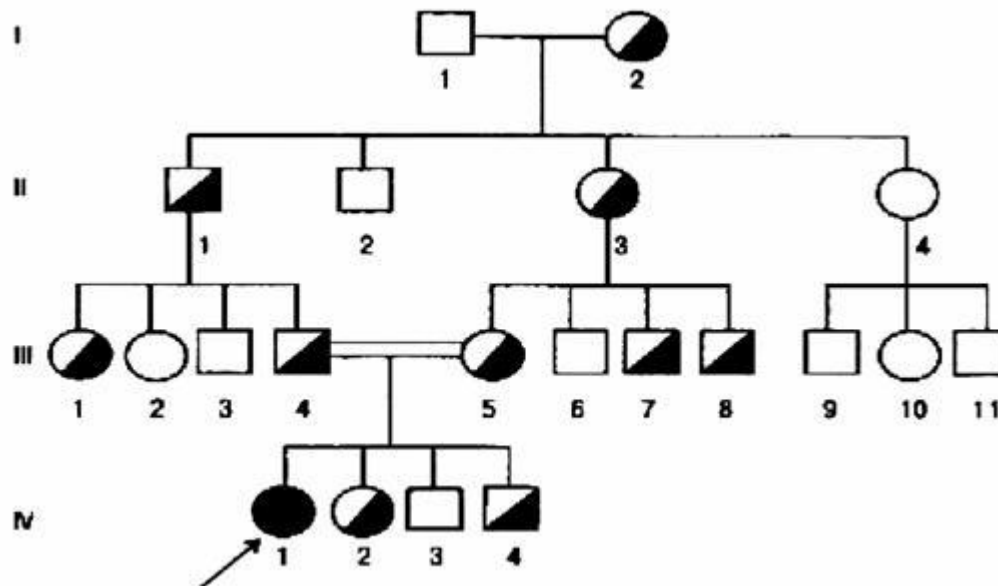






# Аутосомно-рецессивный тип наследования

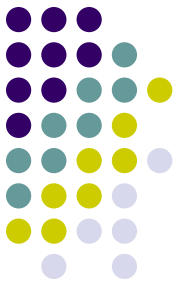
- 1. Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей.
- 2. Болеют сибсы, т.е. братья и сестра.
- 3. Оба пола поражаются одинаково.
- 4. Чаще встречается при кровно-родственных браках.
- 5. Если больны оба супруга, то все дети будут больными.



# АХОНДРОГЕНЕЗ



- **Клинические признаки:** водянка плода, резкое укорочение конечностей, шеи и туловища, большие размеры черепа. Рентгенологически выявляется укорочение ребер и отсутствие кальцификации тазовых костей и поясничных позвонков.
- **Тип наследования:** АР
- **Популяционная частота** неизвестна



# АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

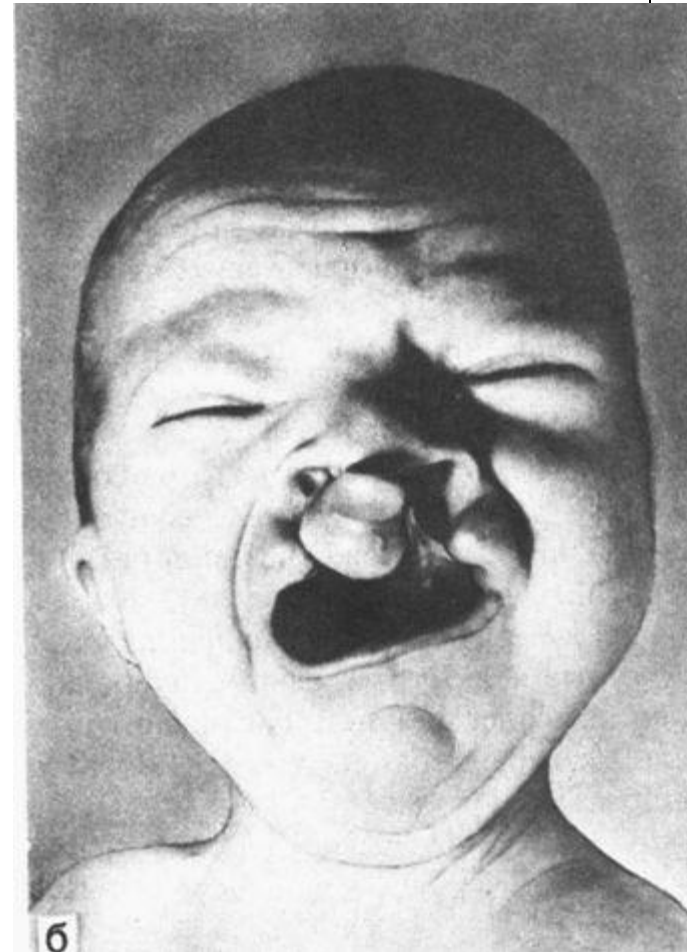
- **Клинические признаки:**  
женский псевдогермафро – дитизм, повышенная секреция гормонов коры надпочечников; гипертрофия клитора и гиперпигментация генитальной области, внутренние половые органы сформированы правильно, раннее половое созревание.
- **Тип наследования: АР**
- **Популяционная частота неизвестна**





# РАСЩЕЛИНА ГУБЫ

- **Клинические признаки:**  
расщелина губы/неба, микроцефалия, широкая переносица, часто эпикант и телоризм, деформации первых пальцев кистей, искривление носовой перегородки и аномалии зубов.
- **Тип наследования: АР**
- **Популяционная частота – 1 : 1000**





# ЧЕРЕП В ФОРМЕ ТРИЛИСТНИКА



- **Клинические признаки:**  
характерная форма черепа (возникает вследствие внутриутробного зарастания швов) и лица, высокий лоб, птоз, клювовидный нос, антимонголоидный разрез глаз. Часто встречается в сочетании с другими аномалиями.
- **Тип наследования: АР**
- **Популяционная частота неизвестна**

# НУНАН СИНДРОМ



- Впервые описан в 1928 г.
- **Клинические признаки:** гипертелоризм, эпикант, низко посаженные уши, нарушение прикуса, антимонголоидный разрез глаз, крипторхизм, аномалии грудной клетки, низкий рост, пороки сердца, умственная отсталость.
- **Тип наследования: АР ; Популяционная частота неизвестна**





# КОККЕЙНА СИНДРОМ

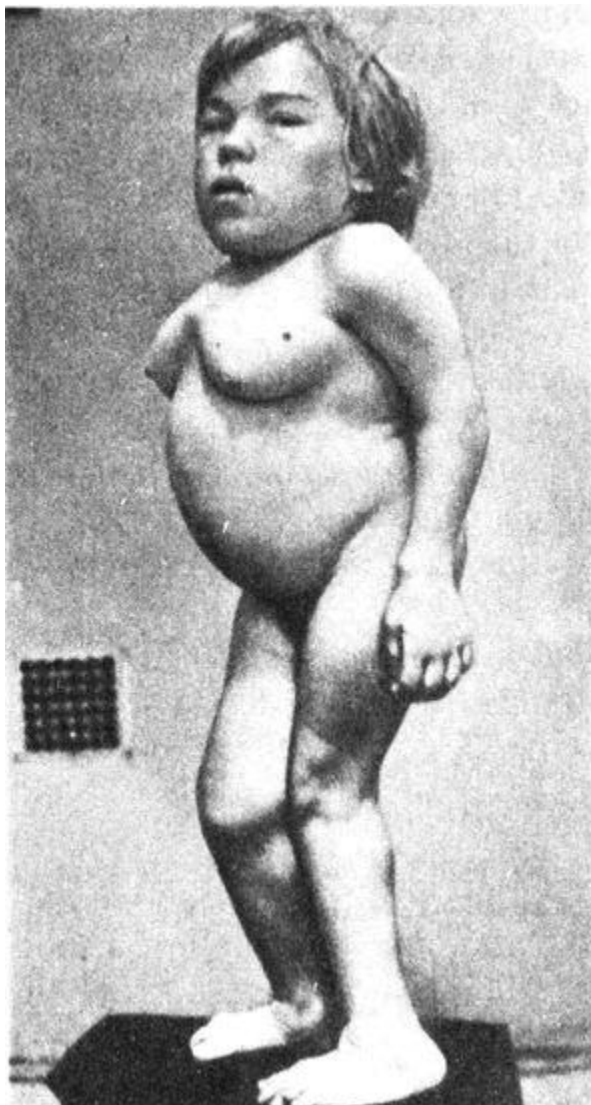


- Впервые описан в 1946 г.
- **Клинические признаки:** низкорослость, старообразное лицо, микроцефалия, умственная отсталость, дегенерация сетчатки, деформации суставов, килевидная грудная клетка, тремор, анорексия, крипторхизм.
- **Тип наследования: АР**
- **Популяционная частота неизвестна**





# МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ




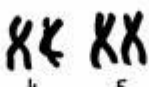


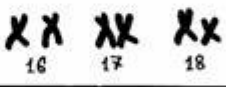
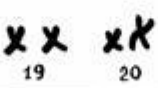
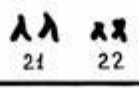

- **Синдром Моркио** описан в 1929 г.
- **Клинические признаки:** отставание в росте, деформация позвоночника и грудины, деформация коленных суставов, короткая шея и гипертрофия нижней части лица, большой живот. Смерть чаще от сердечной патологии до 20 лет.
- **Тип наследования:** АР
- **Популяционная частота** неизвестна

# ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ



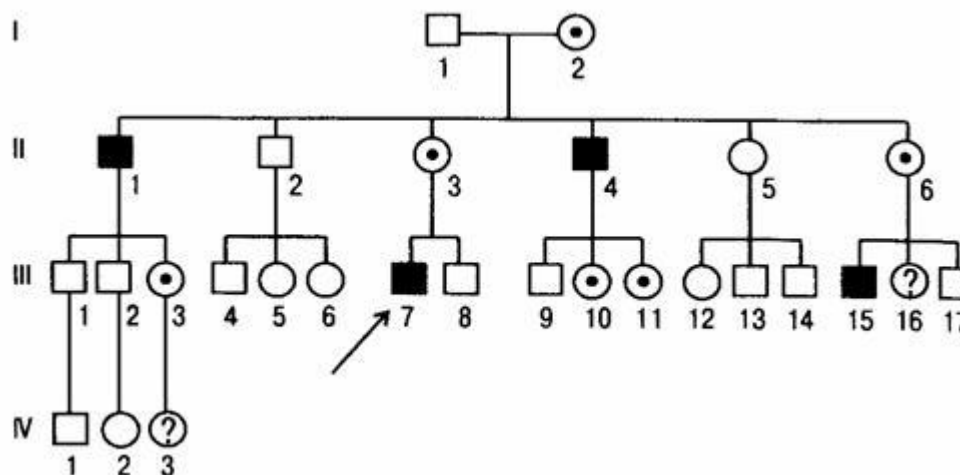
рис. 18

## КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀

<b>A</b>	<b>крупные</b>	 1 2 3
<b>B</b>		 4 5
<b>C</b>		 6 7 8 9 10 11 12
<b>D</b>	<b>средние</b>	 13 14 15
<b>E</b>		 16 17 18
<b>F</b>		 19 20
<b>G</b>	<b>мелкие</b>	 21 22
<b>половые хромосомы</b>		 23

- Хромосомные заболевания связаны с аномалиями числа или структуры хромосом.
- Для них характерно: малый рост и вес при рождении; черепно-лицевые дисморфии; умственная отсталость; многосистемные поражения.
- Только 3-5% наследуются.

# РОДОСЛОВНАЯ С Х-СЦЕПЛЕННЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ



- 1. Болеют только мальчики по линии матери.
- 2. Родители пробанда здоровы.
- 3. Больной мужчина не передает заболевание, но все его дочери являются носительницами.
- В браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочерей и 50% сыновей больны.

# ГИДРОЦЕФАЛИЯ

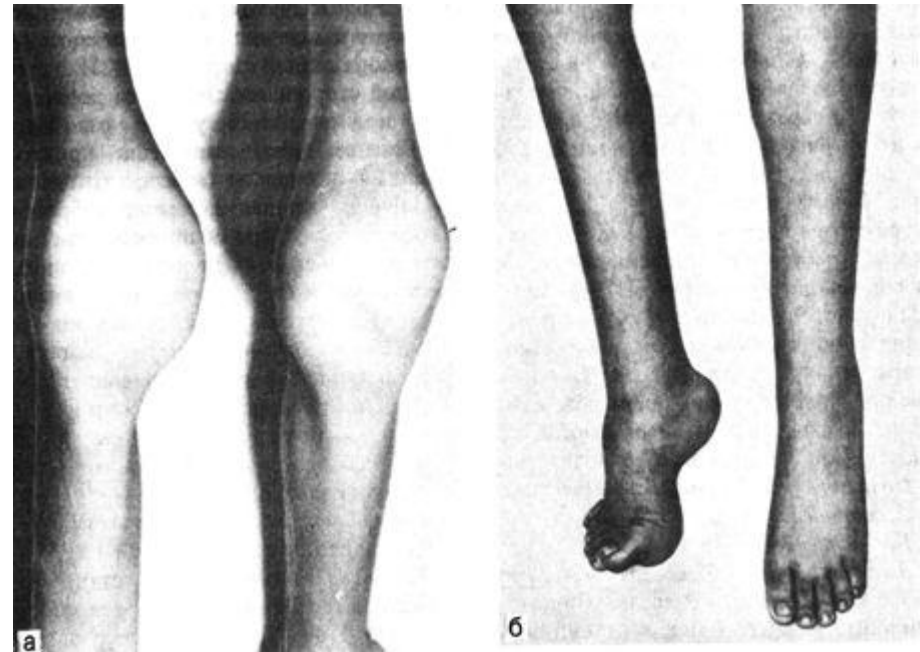


- **Клинические признаки:** увеличение объема головы, расширение желудочков мозга; истончение и расхождение костей черепа, диспропорция мозговой и лицевой частей черепа, косоглазие, умственная отсталость и задержка развития, расстройства движений и координации, нистагм, атрофия белого вещества мозга.
- **Тип наследования:** X-рецессив.
- **Популяционная частота** – 1 : 2000

# ГЕМОФИЛИЯ А



- **Клинические признаки:** под- и внутри кожные кровотечения, кровоизлияния в крупные суставы, подкожные и межмышечные гематомы, гематурия, сильное кровотечение при травмах. Причина: дефицит антигемофильного глобулина.
- **Тип наследования:** X-рецессивный
- **Популяционная частота** – 1 : 2500 (мальчиков)



# СИНДРОМ ДАУНА (ТРИСОМИЯ 21)



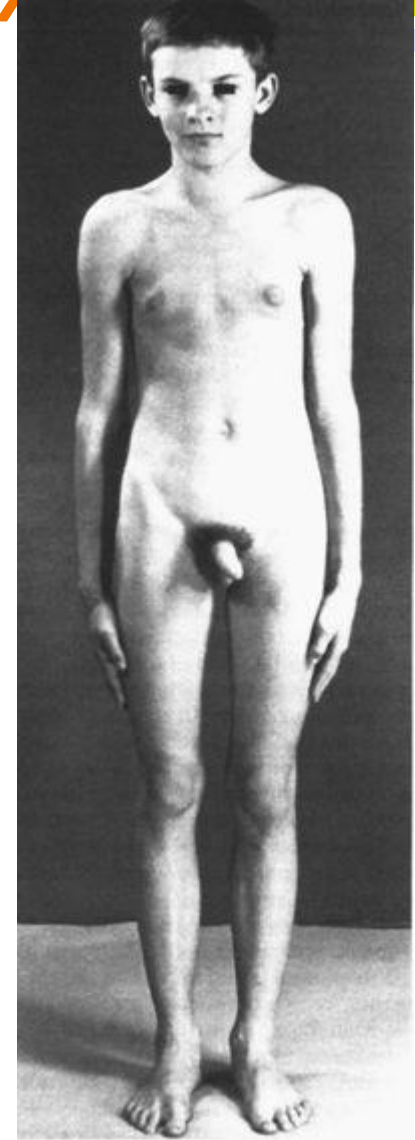
- Описан в 1866 г.
- **Клинические признаки:** умственная отсталость, плоское лицо, монголоид -ный разрез глаз, открытый рот, брахицефалия, короткие конечности, поперечная ладонная складка, пороки сердца и катаракта. Частота рождения таких детей зависит от возраста матери.
- **Тип наследования:** трисомия 21
- **Популяционная частота** – 1 : 500 - 1000



# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА (47, XXУ)



- Описан в 1942 г.
- **Клинические признаки:** высокий рост, хрупкое телосложение, гипоплазия яичек, импотенция и бесплодие, набухание молочных желез, широкий таз, поперечная ладонная складка, у взрослых наблюдается ожирение и склонность к алкоголизму, незначительное снижение умственного развития.
- **Тип наследования:** XXУ синдром
- **Популяционная частота** – 1 : 1000 мальчиков





# СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (ХО – СИНДРОМ)



- **Клинические признаки:** низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей, снижение остроты зрения и слуха, поперечная ладонная складка, незначительное снижение умственного развития.
- **Тип наследования:** моносомия X-хромосомы.
- **Популяционная частота** – 2 : 10000



# СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМИЯ 13)

- Описан в 1961 г.
- **Клинические признаки:**  
микроцефалия, расщепление губы и неба, полидактилия, узкая глазная щель, эпикант, пороки внутренних органов, гипоплазия наружных половых органов; 95% умирают до 1 года.
- **Тип наследования:**  
трисомия 13
- **Популяционная частота- 1 :**  
7500



# СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА (МОНОСОМИЯ 5p)



- Описан в 1963 г.
- **Клинические признаки:** необычный плач, напоминающий кошачье мяуканье, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, умственная отсталость, лунопообразное лицо, эпикант, гипертелоризм, аномалии внутренних органов. Умирают чаще до 10 летнего возраста.
- **Тип наследования:** моносомия 5p
- **Популяционная частота** – 1 : 45 000



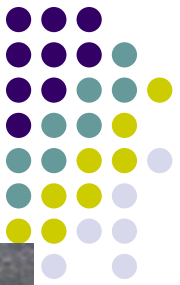
# СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛО

- Описан в 1657 г.
- **Клинические признаки:** гиперрастяжимость соединительной ткани (нарушение синтеза коллагена); кожа тонкая как бумага; перегибание пальцевых суставов на 90°, а локтевого и коленного суставов на 10°; пороки внутренних органов. Существует 8 типов.
- **Тип наследования:** X-рецессив., АД, АР
- **Популяционная частота** – 1 : 100 000





# ПРОГЕРИЯ



- Описана в 1886 г.
- **Клинические признаки:** редкое генетическое заболевание, ускоряющее процесс старения в 8-10 раз. Дети умирают в 13-15 лет после нескольких инфарктов и инсультов дряхлыми стариками. Болезнь вызывает мутантный ген LMNA, отвечающий за синтез белков Lamin A,B,C, необходимых для соединительной ткани. Наступает тотальная алопеция, на коже черепа выражена венозная сеть. **Тип наследования и популяционная частота неизвестны**