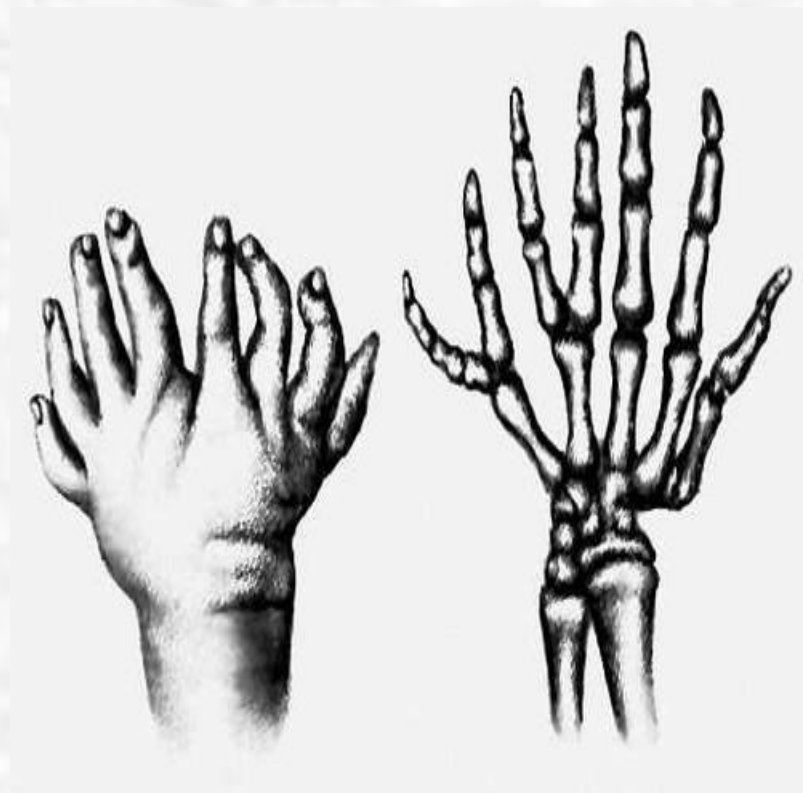


Наследственные заболевания, изученные с помощью методов генетики человека.

❖ Аутосомно-доминантное наследование

- **Способность сворачивать язык в трубочку**
- **Свисающая** (свободная) **мочка уха**
- **Многопалость** (полидактилия)
- **Габсбургская губа**

Многопалость (полидактилия)



«Габсбургская губа»

Выпяченная нижняя
губа и узкая
выступающая
нижняя челюсть.

Рот остаётся полуоткрытым.

Название признака связано с
тем, что он часто встречался у
представителей австрийской династии
Габсбургов в XIV-XIX вв.



❖ Аутосомное- рецессивное наследование

- - Цвет радужной оболочки глаз (голубые)
- - Рыжие волосы.

*Сцепленное с полом наследование

- **Гемофилия** (несвертываемость крови)
- **Дальтонизм** (частичная цветовая слепота)
- **Симфалангия** (сращение фаланг первого и второго пальцев)
- **Рахит** (фосфат-диабет)

Рахит

(фосфат-диабет)

Рахит, резистентный к витамину Д

Появление на рёбрах хорошо заметных утолщений, деформация грудной клетки.

Искривление длинных трубчатых костей.

Голеностопные и коленные суставы деформированы.

При отсутствии лечения дети утрачивают способность ходить.



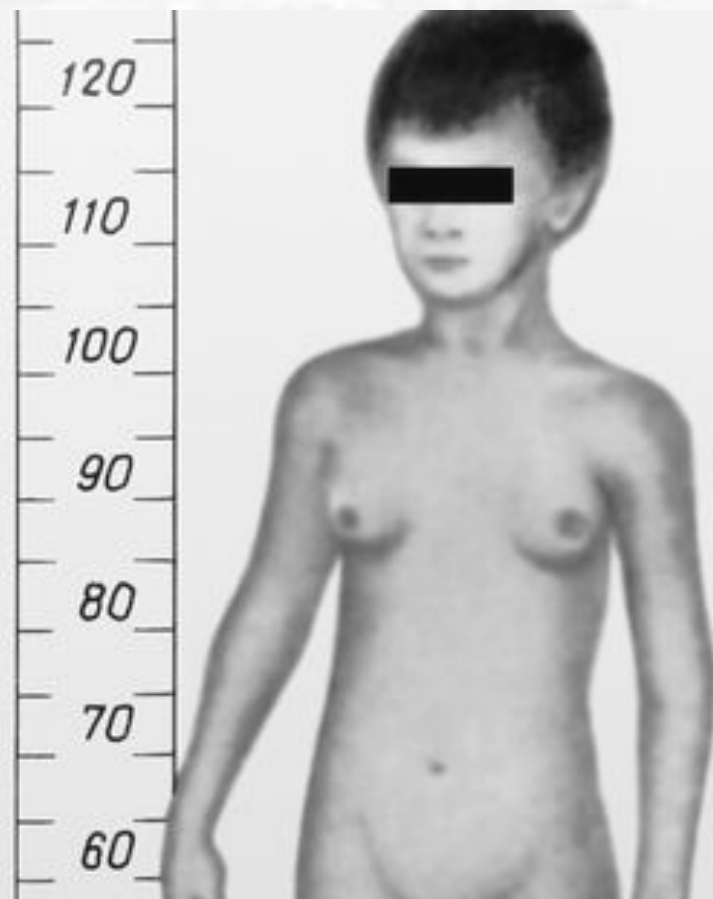
* Синдромы (хромосомные аномалии)

- Синдром Клайнфельтера (44+XXY)
- Синдром Тернера (44+XO)
- Синдром Дауна

• Клайнфельтера (44 + XXУ)

Недоразвитие первичных
и вторичных половых
признаков и искажение
пропорций тела
(высокий рост
и непропорционально
длинные конечности).

1 на 400-600 мальчиков.



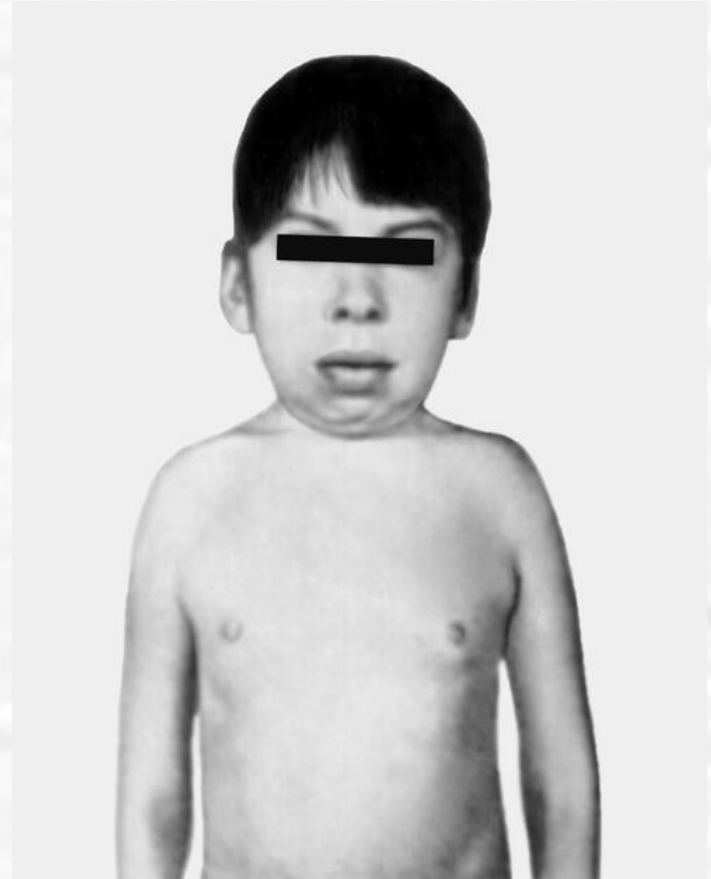
• Тернера (44 + XO)

Патологические изменения телосложения (малый рост, короткая шея).

Отсутствие большинства женских вторичных половых признаков.

Умственная ограниченность.

1 на 5000 девочек



• Дауна

(трисомия по 21 хромосоме)

Характерный разрез глаз,
низкий рост, короткопалые
и короткие руки и ноги,
аномалии многих
внутренних органов.
Специфическое выражение
лица.

Умственная
отсталость.

1 на 500 – 600 новорожденных



Рис. 12.7
Внешний вид больного с синдромом
Дауна

* Нарушения обмена веществ

- **Углеводного обмена** (сахарный диабет)
- **Аминокислотного обмена** (фенилкетонурия)
- **Биосинтеза белка** (серповидно – клеточная анемия)
- **Синтеза пигмента кожи - меланина**
(альбинизм, родинки, пигментные пятна)

Альбинизм

Снижение или полное отсутствие в клетках кожи синтеза пигмента - меланина.

Может быть полным или частичным

У полных альбиносов белая кожа, красноватый цвет радужной оболочки глаз (через неокрашенные ткани просвечивает внутренняя сосудистая оболочка глаз, которая имеет красный цвет)



Полный альбинос 1 на 10 000 человек.

Альбинизм



Альбинизм у человека
(фотографии отца, матери и дочери с полным альбинизмом)
(по Левонтин Р., 1993)

Родинки

Самый распространенный пример нарушения пигментации кожи.

Темный цвет родинок обусловлен повышенным содержанием пигментов, которые образуются в особых клетках кожи – **меланоцитах**, которые образуют на коже скопления.



Иногда могут стать «плацдармом» для развития рака кожи – меланомы

Локализация точечных очагов повышенной пигментации кожи часто наследуется. Механизм наследования мало изучен.

**В среднем, на теле человека
от 9 до 15 родинок.**

Пигментные пятна



РИСУНОК 2
Нейрокожный меланоз



Наследственные заболевания, изученные с помощью методов генетики человека.