

Генные заболевания скелета: ахондроплазия, диастрофическая дисплазия, врожденная косолапость

Подготовила:

Хайруллина М. И. студент 2 курса
СОДД21-14

Проверила:

доцент кафедры генетики

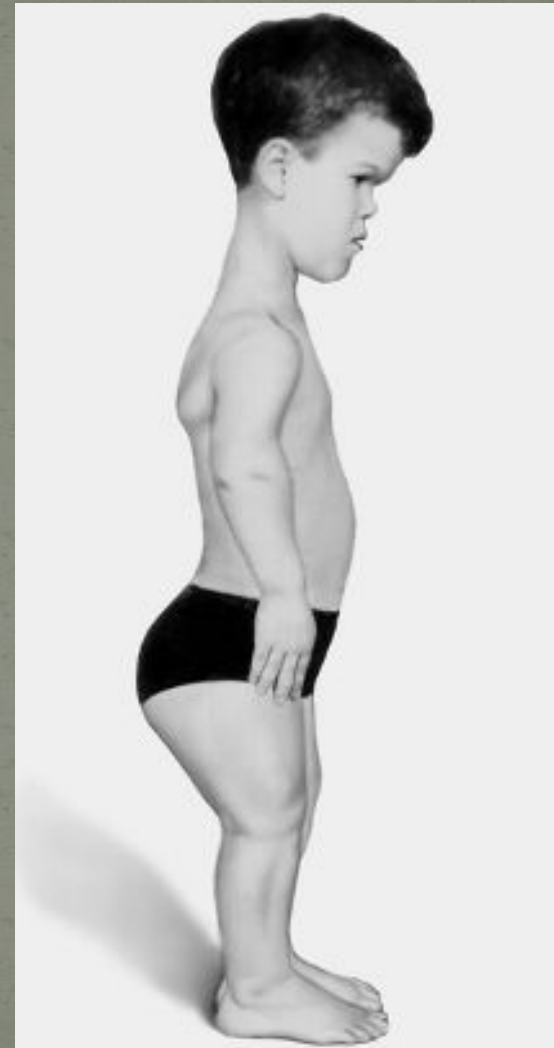
Любина Светлана Викторовна

- Наследственные заболевания скелета составляют более половины всех врожденных заболеваний и пороков развития у детей . Это генетически обусловленные расстройства, при которых поражаются кость и хрящ.



1) Ахондроплазия

- это наследственное заболевание, в основе которого лежит замедление роста костей и хрящей. Это приводит к коротким костям, аномальной форме костей, низкому росту.



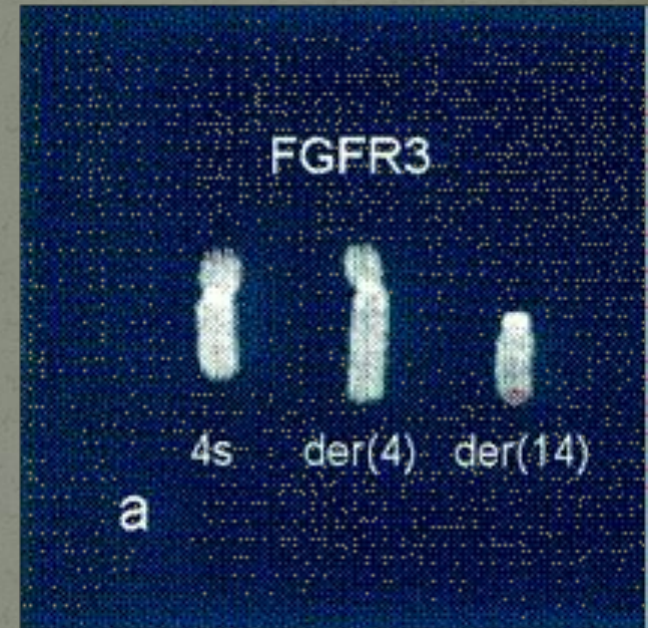
Симптомы ахондроплазии:

- невысокий рост (у женщин 125 см, у мужчин 130 см);
- короткие руки и ноги из-за недоразвития плечевой и бедренной костей
- искривление ног: они могут приобретать Х-образную или О-образную форму;
- большая голова и выпуклый лоб из-за увеличенного мозгового отдела.
- отставание в физическом развитии.



Причины

- Причиной данного заболевания является мутация гена $FGFR3$, который отвечает за рост хрящевой ткани и окостенение.
- Рост хряща в данном случае угнетается. Это приводит к замедленному росту костей в длину и их аномальной форме.
- В большинстве случаев данное заболевание является результатом спонтанной мутации (внезапный генетический дефект).



Формы

- **Наследственная форма:** связана с передачей мутированного гена от родителей детям. Тип наследования — аутосомно-доминантный. Если оба родителя имеют мутированный ген, то у них рождаются больные дети.
- **Спорадическая форма:** мутация гена появляется от случая к случаю, наследственность в данном случае не выявлена. Такие мутации могут возникать под действием:
 - естественной радиации;
 - экстремальной температуры;
 - образования в организме человека химических соединений – метаболитов, которые и вызывают мутагенный эффект.

Профилактика ахондроплазии

- Профилактические методы включают медико-генетическое консультирование и пренатальную диагностику (дородовую диагностику с целью обнаружения патологии плода на стадии внутриутробного развития).
- В случае обнаружения гена у больных родителей предупредить заболевание невозможно, так как дети получают генетический материал вместе с мутированными генами, которые вызывают данное заболевание.



2) Диастрофическая дисплазия

Наследственное заболевание скелета, обусловленное нарушением формирования хрящевой ткани



Симптомы:

- низкий рост
- микроцефалия
- контрактуры суставов
- косолапость
- утолщение и деформация ушных раковин.



Причины

- Молекулярно-генетической причиной являются мутации в гене *SLC26A2*, кодирующем белок-переносчик сульфат-ионов, который участвует в сульфировании протеогликанов в межклеточном веществе хряща и в формировании эндохондральной кости.
- Тип наследования: аутосомно-рецессивный



Врожденная косолапость

- Это сложный порок развития нижних конечностей, при котором происходит изменение внешней формы стопы.



Причины возникновения врожденной косолапости

Существует несколько теорий возникновения врожденной косолапости:

- механическая - происхождение деформации стопы обусловлено повышенным давлением на нее стенок матки (при ее узости, маловодии, наличии опухолей), тазовое предлежание плода;
- нервно-мышечная – при патологиях в развитии плода , принятие наркотиков, употребление алкоголя; частые стрессы, электромагнитные излучения, инфекционные заболевания во время беременности, употребление лекарственных веществ.
- Генетическая- косолапость обусловлена наследственностью (если в семье есть родственники с косолапостью, то велик шанс рождения ребенка с данной патологией).

СИМПТОМЫ

- Эквинус – подошвенное сгибание в голеностопном суставе
- Супинация – опущение наружного края стопы
- Аддукция – движение конечности по направлению к центральной оси тела



Лечение косолапости

Следует начинать в первые три недели жизни (по рекомендации доктора) для того, чтобы воспользоваться эластичностью тканей, которые формируют связки и сухожилия в ногу. Целью лечения является устранение или значительное уменьшение выраженности всех элементов деформации



● Спасибо за внимание