**Приложение 3**

**Наследственные болезни**

К генным заболеваниям относятся многочисленные нарушения обмена веществ Дефектными генами обусловлены наследственная глухота, атрофия зрительного нерва, шестипалость, короткопалость и многие другие патологические признаки.

Примером генной болезни, связанной с нарушением аминокислотного об­мена, является **фенилкетонурия.** Это аутосомно-рецессивное заболевание, оно вызвано дефектом гена, кодирующего фермент, превращающий аминокислоту фенилаланин в другую аминокислоту — тирозин. Дети с фенилкетонурией рождаются внешне здоровыми, однако данный фермент у них неактивен. Поэтому фенилаланин накапливается в организме и превращается в ряд токсичных веществ, повреждающих нервную систему ребенка. Вследствие этого развиваются нарушения мышечного тонуса и рефлексов, судороги, позже присоединяется отставание в умственном развитии. При своевременной постановке диагноза (на ранних этапах развития ребенка) фенилкетонурия успешно лечится с помощью специальной диеты с низким содержанием фенилаланина. В результате мутации гена, отвечающего за синтез одного из белков соединительнотканных волокон, развивается **синдром Марфана.** Это заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу. Больных отличает высокий рост, длинные конечности, очень длинные «паучьи» пальцы, плоскостопие, деформация грудной клетки.

Другим примером генной болезни является **гемофилия** — наследственное нарушение свертываемости крови. Это рецессивное заболевание, сцепленное с Х-хромосомой, обусловлено снижением или нарушением синтеза определенного фактора свертывания крови. ***Хромосомные болезни*** обусловлены хромосомными и геномными мутаци­ями, т. е. связаны с изменением структуры или количества хромосом. **Синдром Шерешевского — Тернера** развивается у девочек с хромосомным набором *44А+Х0* (отсутствует вторая Х-хромосома). Для больных характерен низкий рост (в среднем 140 см), короткая шея с глубокими кожными складками от затылка к плечам, укорочение 4-го и 5-го пальцев рук, отсутствие или слабое развитие вторичных половых признаков, бесплодие, умственная отсталость или склонность к психозам. **Синдром Кляйнфельтера** наблюдается у мальчиков. Больные имеют лишнюю Jf-хромосому (44А *+XXY).* Заболевание проявляется в период полового созревания и выражается в недоразвитии половых органов и вторичных половых признаков. Для мужчин с данным синдромом ха­рактерен высокий рост, женский тип телосложения (узкие плечи, широкий

таз), увеличенные молочные железы, слабый рост волос на лице. У больных нарушен процесс сперматогенеза, и в большинстве случаев они бесплодны. Отставание интеллектуального развития наблюдается лишь в 5 % случаев. Известен также синдром **дисомии по Y-хромосоме** (44А *+XYY).* Обычно мужчины с данным синдромом не отличаются от нормы по умственному и физическому развитию. Возможно некоторое увеличение роста выше сред­него, незначительное снижение интеллекта, склонность к агрессии. Среди аутосомных трисомий наиболее распространенным является синдром Дауна, причиной которого является трисомия по 21-й хромосоме. Больные характеризуются низким ростом, круглым уплощенным лицом, монголоидным разрезом глаз с эпикантусом — нависающей складкой над верхним веком, маленькими деформированными ушами, выступающей челюстью, маленьким носом с широкой плоской переносицей, нарушениями умственного развития. Болезнь сопровождается снижением иммунитета, нарушением работы эндокринных желез. Около половины больных имеют пороки развития сердечно-сосудистой системы.

**Яковлева Т.Г. (265-071-390)**