**Приложение 4**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Болезнь** | **Вид мутации** | **Симптомы** |
| Фенилкетонурия | Генная, аутосомно-рециссивная (фенилаланин не превращается в тирозин) | Повреждения нервной системы, мышечного тонуса и рефлексов, отставание в умственном развитии |
| Синдром Морфана | Генная, аутосомно-доминантная (нарушен синтез соединительнотканных волокон) | Высокий рост, «паучьи» пальцы, плоскостопие, деформация грудной клетки |
| Гемофилия | Генная, рецессивная мутация, сцепленная с Х-хромосомой (нарушен синтез факторов крови) | Кровотечения, опасные для жизни |
| Синдром Дауна | Хромосомные (трисомия по 21 хромосоме) | Низкий рост, монголоидные глаза с эпикантусом, снижение иммунитета, пороки в развитии сердечно-сосудистой системы, нарушения умственного развития |
| Синдром Шерешевского-Тернера(у девочек) | Хромосомные (моносомия по X-хромосоме) | Низкий рост, короткая шея, бесплодие |
| Синдром Кляйнфельтера (у мальчиков) | Хромосомные (трисомия, лишняя X-хромосома) | Высокий рост, женский тип телосложения, недоразвитие половых органов, бесплодие |
| Синдром дисомии по У-хромосоме | Хромосомные (дисомия по У-хромосоме) | Рост выше среднего, незначительное снижение интеллекта, агрессия |

**Яковлева Т.Г. (265-071-390)**