

**«Медико-биологические основы коррекционной педагогики и психологии:
ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА»**

**ГЕННЫЕ СИНДРОМЫ
АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ**



Генные болезни аутосомно-доминантного типа наследования

Синдром	Локализация мутантного гена	Критерии наследования
Ваарденбурга	<i>2q37 Атрофия кортиева органа, врожденная глухота</i>	<ul style="list-style-type: none">• Проявление признака у гетерозиготных носителей гена.• При анализе родословной признак выявляется в каждом поколении.• Пенетрантность патологических проявлений почти всегда ниже 100%.• Различная выраженность клинических проявлений не только между разными семьями, но и внутри каждой семьи.• Клинические признаки могут появиться не сразу после рождения, а спустя много лет.• Здоровые члены семьи не могут иметь больных детей.
Марфана	<i>15q21 Порок развития соединительной ткани</i>	
Реклингхаузена (нейрофиброматоз)	<i>I типа – 17q11.2 II типа – 22q12.2 Отсутствие супрессора (I) и наличие ингибитора (II) опухолевого роста.</i>	

Синдром Ваарденбурга



Генетическое заболевание с неполной пенетрантностью и варьирующейся экспрессивностью. Одной копии изменённого гена достаточно, чтобы вызвать данную патологию. В большинстве случаев один из родителей также имеет это заболевание. В редких случаях заболевание обусловлено спонтанно возникшей мутацией.

Клинические признаки:

- телекант (латеральное смещение внутреннего угла глаза),
- гетерохромия радужки,
- седая прядь надо лбом
- врождённая тугоухость различной степени.



Синдром Ваарденбурга

Часто характерны сросшиеся брови + телекант в сочетании с широкой и приподнятой спинкой носа = «*греческий профиль*».

Гетерохромия до различно окрашенных глаз.

Каждый симптом имеет свою степень экспрессивности.

телекант — у 99 % носителей гена,

широкая спинка носа — 75 %,

сросшиеся брови — у 45 %,

гетерохромия радужки — у 25 %,

седая прядь или ранняя седина — у 17 %

Реже встречаются:

- участки гипер- и депигментации на коже,
- пигментные изменения глазного дна.
- гипоплазия крыльев носа.
- патология конечностей (гипоплазия кистей и мышц, ограничение подвижности локтевых, лучезапястных и межфаланговых суставов, слияние отдельных костей запястья и плюсны).



Синдром Ваарденбурга



Снижение слуха врождённое, воспринимающего типа, связанное с атрофией преддверно-улиткового органа (**кортиев орган**).

Глухота вызвана нарушениями спирального (кортиева) органа с атрофическими изменениями в спиральном узле и слуховом нерве.

Лечение симптоматическое.

В лечении тугоухости применяют **кохлеарную имплантацию**.

В некоторых случаях показана **косметическая хирургия телеканта**.

При пигментных аномалиях кожи следует избегать прямых солнечных лучей и пользоваться солнцезащитными средствами, при аномальной пигментации радужки и других аномалиях глаз рекомендуется применение очков со специальными тонированными стеклами, контактных линз, а также другое терапевтическое и хирургическое лечение.

Синдром Марфана

Заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани.

Синдром вызван мутацией гена, кодирующего синтез гликопротеина фибриллина-1, и является плейотропным.

Заболевание характеризуется различной пенетрантностью и экспрессивностью.

Клинические признаки:

- удлинённые конечности,
- вытянутые пальцы (арахнодактилия),
- недоразвитие жировой клетчатки,
- изменения в органах опорно-двигательного аппарата (удлинённые трубчатые кости скелета, гипермобильность суставов),
- расширение аорты
- эктопия хрусталика.



Синдром Марфана

Клинические признаки:

Мышечно-скелетная система:

арахнодактилия, долихостеномелия, деформации позвоночника (сколиоз, лордоз, гиперкифоз), деформация передней стенки грудной клетки (вдавленная грудь, «куриная грудь»), гипермобильность суставов, плоская стопа, высокое готическое нёбо, недоразвитие вертлужной впадины, врождённые контрактуры локтей и пальцев, мышечная гипотония.



Сердечно-сосудистая система: пролапс митрального клапана (80 % случаев); аномалия корня аорты до расслаивающейся аневризмы аорты.

Реже встречаются:

- спонтанные пневмотораксы;
- стрии на коже в областях плеч, груди, поясницы;
- сужение нервного канала в пояснично-крестцовом отделе;
- кистозные образования в печени и почках.

Синдром Марфана

Многие люди с синдромом Марфана имеют высокие показатели интеллекта (выше, чем среднестатистический показатель IQ в популяции).



Трой Сиван – популярный австрийский актер, певец, блогер (4 млн подписчиков)



Лечение — симптоматическое, направлено на облегчение тех или иных проявлений заболевания.

Без лечения продолжительность жизни лиц с синдромом Марфана часто ограничивается 30—40 годами, и смерть наступает вследствие разрыва **аневризмы** аорты или застойной сердечной недостаточности.

В странах с развитым здравоохранением больные успешно лечатся и доживают до преклонного возраста.

Синдром Реклингхаузена

Нейрофиброматоз I (первого) типа
(нейрофиброматоз с феохромоцитомой,
болезнь фон Реклингхаузена,
синдром Реклингхаузена, NF-1)

самое распространённое наследственное заболевание, предрасполагающее к возникновению опухолей у человека.

Клинические признаки:

появление множественных пигментированных пятен цвета «кофе с молоком», доброкачественных новообразований — [нейрофибром](#), [опухолей центральной нервной системы](#), костных аномалий, изменений [радужной оболочки](#) глаза и целого ряда других симптомов.



Синдром Реклингхаузена

Клинические признаки:

- Опухоли центральной нервной системы
- Пигментные нарушения
- Костные изменения
- Когнитивные нарушения — затруднения освоения письма, чтения, математики. Умеренное снижение интеллекта (IQ<70).
- Эндокринные расстройства (нарушение роста и полового созревания)
- Эпилептические припадки;
- Снижение мышечного тонуса;
- Нарушения поведения



Синдром Реклингхаузена



Специфическая терапия патологии не разработана, потому лечение симптоматическое. Большой размер периферической опухоли, неврологические нарушения, а также компрессия головного или спинного мозга являются показаниями к хирургическому иссечению новообразования.

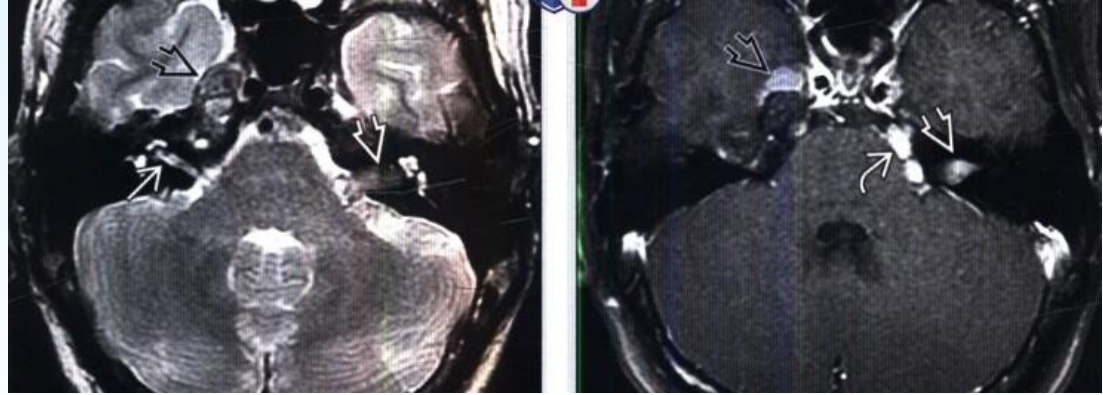
Удаление нейрофибромы, также возможно для устранения косметического дефекта.

Если опухоли имеют злокачественный характер, применяются химиотерапия и лучевая терапия.

В апреле 2020 года [FDA](#) одобрило первый лекарственный препарат (Koselugo, селуметиниб), предназначенный для терапии детей в возрасте от двух лет, страдающих нейрофиброматозом I типа.

Нейрофиброматоз II (второго) типа (НФ2)

Характеризуется образованием множественных доброкачественных опухолей, преимущественно шванном, менингиом иногда мезотелиом. локализующихся в центральной нервной системе и по ходу периферических нервов.



Шваннома (невринома) - опухоль растущая из шванновских клеток, образующих миелиновую оболочку нервов.

Являются доброкачественными опухолями, частой локализацией является слуховой нерв.

Могут встречаться на любых нервах человеческого организма.

Реже опухоль может стать злокачественной, тогда её называют злокачественной опухолью периферических нервных окончаний.

Менингиома опухоль, растущая из клеток паутинной мозговой оболочки, окружающей мозг.

Мезотелиома — опухоль, поражающая плевру — сумку, окружающую легкие

Нейрофиброматоз II (второго) типа (НФ2)

Основными методами лечения пациентов с нейрофиброматозом 2-го типа являются хирургическое удаление опухолей, радиотерапия, радиохирurgia и химиотерапия (сочетание нескольких методов).



Прогноз при нейрофиброматозе 2-го типа напрямую зависит от сроков начала и адекватности специализированного лечения. Прогноз заболевания носит относительно благоприятный характер при ранней диагностике и своевременном хирургическом лечении.