

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

**ГЕННЫЕ СИНДРОМЫ
АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ**



Генные болезни, соответствующие рецессивному типу наследования

Синдром	Локализация мутантного гена	Критерии наследования
Фенилкетонурия (ФКУ)	<i>12q22 Нет синтеза фенилаланин-гидроксилазы.</i>	<ul style="list-style-type: none">• Мутантный ген проявляется только у гомозигот по рецессивному гену.• Если родители гетерозиготны, то вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.
Гомоцистинурия	<i>21q22 Нет синтеза цистатионин-синтетазы.</i>	<ul style="list-style-type: none">• При анализе родословной мутантный ген проявляется не в каждом поколении.
Галактоземия	<i>9p13 Нет синтеза галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы</i>	<ul style="list-style-type: none">• Вероятность проявления мутантного гена возрастает в родственных браках.
Синдром Ушера	<i>14q</i>	<ul style="list-style-type: none">• Частота проявления мутантного гена у лиц женского и мужского пола одинакова.

Фенилкетонурия

наследственное заболевание связанное с нарушением метаболизма фенилаланина.

Несоблюдение низкобелковой диеты сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся в виде нарушения умственного развития (фенилпировиноградной олигофрении).

Одно из немногих наследственных заболеваний, поддающихся успешному лечению.

Вследствие метаболического блока фенилаланина в организме происходит накопление его токсичных производных фенилпировиноградной и фениломолочной кислот, которые в норме практически не образуются. Кроме того, образуются также почти полностью отсутствующие в норме фенилэтиламин и ортофенилацетат, избыток которых вызывает нарушение метаболизма липидов в головном мозге.



Фенилкетонурия

При своевременной диагностике патологических изменений можно полностью избежать, если с рождения (и на всю жизнь) ограничить поступление в организм фенилаланина с пищей.

Позднее начало лечения хотя и даёт определённый эффект, но не устраняет развившихся ранее необратимых изменений ткани мозга.



Лечение проводится в виде строгой диеты от обнаружения заболевания как минимум до полового созревания, многие авторы придерживаются мнения о необходимости пожизненной диеты.

Дефицит белка восполняется аминокислотными смесями без фенилаланина.

Фенилкетонурия



Разрабатываются новые подходы к лечению - использование заместительной терапии — растительным ферментом, превращающим фенилаланин в безвредные метаболиты, и генотерапия на основе введения в организм вирусного вектора, содержащего ген фенилаланин-гидроксилазы.

Атипичные формы не поддаются диетотерапии и лечатся только введением препаратов тетрагидробиоптерина или его синтетических аналогов.

Гомоцистинурия

Клинические проявления

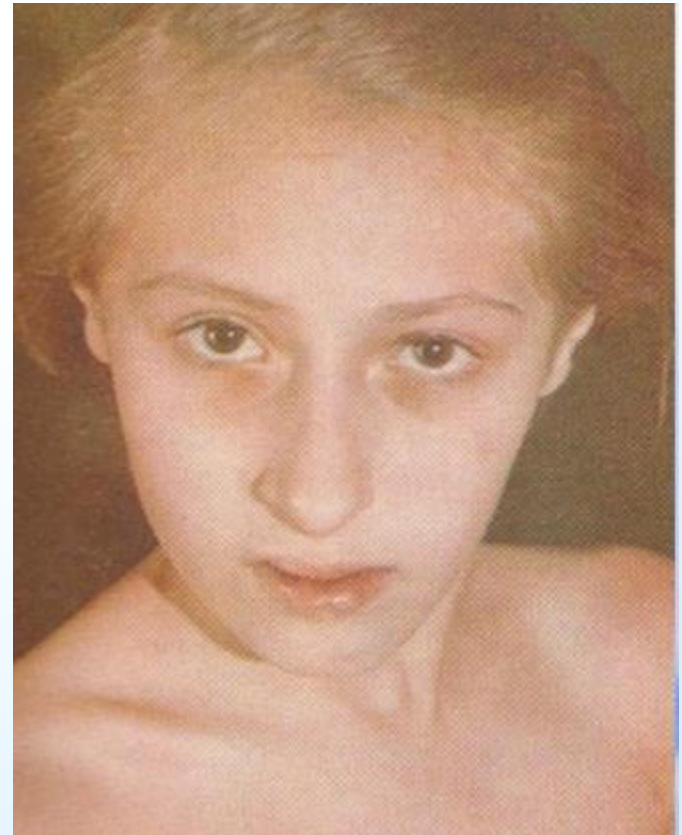
Дети рождаются без каких-либо специфических отклонений.

В течение первого года жизни развивается умеренно выраженная гипотрофия: нарастает дефицит массы тела, нарушается сон, ребенок становится раздражительным и плаксивым, отмечается позднее закрытие родничков, деформация конечностей, задержка психомоторного развития.

У ребенка появляются высокоспецифичные глазные симптомы: подвывих хрусталиков, выраженная близорукость, дрожание радужки.

Несколько позднее присоединяются астигматизм, глаукома, катаракта, отслойка сетчатки, атрофия зрительных нервов.

Часто гомоцистинурии сопутствуют умственная отсталость, нарушения мышечного тонуса (спастичность, реже гипотония), гиперкинезы, судорожный синдром, поведенческие нарушения.



Гомоцистинурия

Лечение – специальная диета и/или большие дозы (50—500 мг в сутки) витамина B6,

Диета должна быть малобелковой с низким содержанием метионина и дополнительным введением кальция, железа и витаминов.



Выявление заболевания на доклинической стадии, раннее начало лечения и соблюдение лечебной диеты позволяют отсрочить или предотвратить инвалидизирующие осложнения (интеллектуальные нарушения, параличи, атрофию зрительных нервов, легочное сердце, тяжелую артериальную гипертонию, инсульты, инфаркты внутренних органов и др.).

Галактоземия

Заболевание проявляется в первые дни и недели жизни выраженной желтухой, увеличением печени, рвотой, отказом от еды, снижением массы тела, неврологической симптоматикой (судороги, нистагм (непроизвольное движение глазных яблок), гипотонией мышц; в дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, развивается умственная отсталость, возникает катаракта.



Тяжесть заболевания может значительно варьировать; иногда единственным проявлением галактоземии бывают лишь катаракта или непереносимость молока.

Классическая галактоземия часто носит жизнеугрожающий характер.

Галактоземия

В настоящее время проводится массовое обследование новорождённых на галактоземию. Определяется уровень тотальной галактозы в пятнах высушенной крови флуоресцентным методом.



Показана высокая эффективность раннего выявления беременных в семьях высокого риска и внутриутробной профилактики, состоящей в исключении молока из диеты беременных.



При подтверждении диагноза необходим перевод ребёнка на питание с исключением, главным образом, молока.

Из лекарственных препаратов показано назначение оротата калия, АТФ, кокарбоксилазы, комплекс витаминов.

Синдром Ушера

генетическое заболевание, вызываемое мутацией одного из 10 генов, приводящее к врождённой нейросенсорной тугоухости и прогрессирующей потере зрения (пигментная дегенерация). Одна из основных причин слепоглухоты. В настоящее время неизлечим.

Офтальмологическое обследование обнаруживает типичный медленно прогрессирующий пигментный ретинит, начинающийся скоплением гранул пигмента на глазном дне, распространяющихся по направлению к периферии. Поля зрения медленно сужаются, и параллельно снижается острота зрения. К другим проявлениям патологии глаз относятся катаракта, глаукома.



У больных отмечается атрофия кортиева органа и эпителия внутреннего и наружного желобка улитки. Имеется резкая атрофия спирального узла, его периферических и центральных волокон

Синдром Ушера



Своевременное выявление у больных пигментного ретинита и создание адекватных педагогических условий предотвращают стрессовые состояния, связанные у глухого человека с потерей зрения. Методы лечения отсутствуют.