

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

**ГЕННЫЕ СИНДРОМЫ
РЕЦЕССИВНОГО СЦЕПЛЕННОГО С Х-ХРОМОСОМОЙ ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ**



Генные болезни, соответствующие рецессивному, сцепленному с X-хромосомой типу наследования

<i>Синдром</i>	<i>Локализация мутантного гена</i>	<i>Критерии наследования</i>
Синдром Мартина – Белла (ломкой X-хромосомы)	<i>Xq27.3 Нет синтеза белка FMR1.</i>	<ul style="list-style-type: none">• Мутантный ген (рецессивный) проявляется преимущественно у лиц мужского пола.• Если отец болен, мать здорова, то все дочери будут гетерозиготными носительницами.
Синдром Дюшена (псевдогипертрофическая мышечная дистрофия)	<i>Xp21.2 Мутация гена дистрофина, кодирующего структурный белок сарколеммы.</i>	<ul style="list-style-type: none">• Если отец здоров, мать фенотипически здорова (т.е. она носительница мутантного гена), то вероятность рождения больных сыновей составит 50%.• Если мутантный ген, локализованный в X-хромосоме, является доминантным, то он проявляется и у мужчин, и у женщин. Частота заболевания женщин в популяции в 2 раза больше.

Синдром Мартина – Белла

заболевание, характеризующееся умственной отсталостью, определенными фенотипическими особенностями и нарушениями аутистического спектра.

Клинические признаки:

- макроорхизм (увеличение размеров яичек) при отсутствии эндокринной патологии.
- большая голова с высоким и широким лбом,
- длинное лицо с увеличенным подбородком,
- уплощённая средняя часть лица,
- тупой, слегка клювовидно загнутый кончик носа.
- уши большие, иногда оттопыренные, низко расположенные.
- кисти и стопы широкие,
- суставы имеют повышенную подвижность.
- кожа гиперэластична
- светлоокрашенные радужные оболочки,
- светлые волосы.



Синдром Мартина – Белла

Главным симптомом синдрома является интеллектуальное недоразвитие и своеобразная речь (говорят быстро, сбивчиво, имеются выраженные эхолалии и персеверации).

Степень умственной отсталости при синдроме Мартина — Белл колеблется между средней и легкой умственной отсталостью.

Также могут быть нарушения поведения в виде агрессивности, двигательной расторможенности.

Иногда характерна аутистическая симптоматика: стереотипии, эхолалия, мутизм самоповреждения, трудно устанавливаемый зрительный контакт и непереносимость прикосновений.

Однако в отличие от аутистов, эти дети стремятся к общению



Синдром Мартина – Белла



Лечения для синдрома ломкой X-хромосомы не существует.

Симптомы можно облегчить с помощью когнитивно-поведенческой терапии, специфического обучения, медикаментов и, при необходимости, лечения физических аномалий.

Синдром Дюшенна

(миодистрофия Дюшенна, миопатия Дюшенна, миодистрофия Дюшенна-Беккера)

Болезнь вызывается **точечными мутациями** в гене **дистрофина**.

Клинические признаки:

- слабость мышц,
- прогрессирующие затруднения при движениях с детского возраста,
- специфическая походка и осанка,
- позднее начало ходьбы,
- кардиомиопатия,
- ухудшенная речь,
- снижение интеллекта



С 8-10 лет больным необходимы костыли, с 12 большинство из них прикованы к инвалидным коляскам, с 16-18 испытывают дыхательные нарушения.