

# ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

**Генные болезни - это разнообразная по клиническим проявлениям группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК или мутаций на генном уровне.**

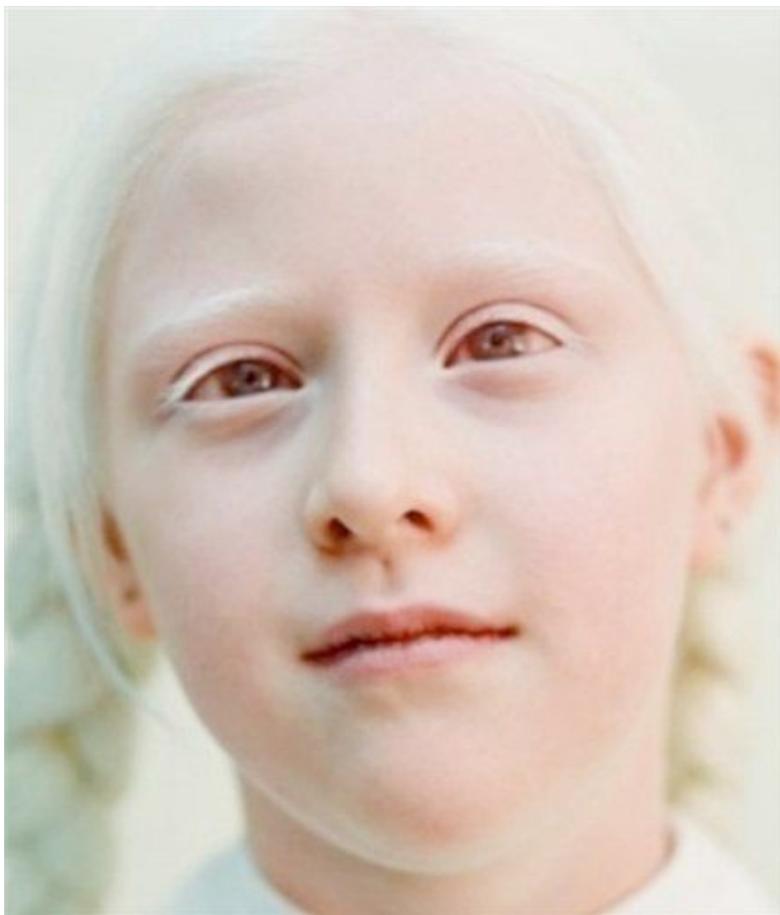
# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ



# АЛКАПТОНУРИЯ



# ГЛАЗНО-КОЖНЫЙ АЛЬБИНИЗМ



# ГАЛАКТОЗЕМИЯ



# ГЛИКОГЕНОЗЫ



# БОЛЕЗНЬ НИМАННА- ПИКА ТИП С



# БОЛЕЗНЬ ГОШЕ



# СИНДРОМ МЕККЕЛЯ (ЭНЦЕФАЛОЦЕЛЕ)



# НЕЙРОФИБРОМАТОЗ (БОЛЕЗНЬ РЕКЛИНГХАУЗЕНА)



Диагноз нейрофиброматоза I типа можно установить при наличии не менее двух из перечисленных ниже признаков, но при условии, что они не являются симптомами какойлибо другой болезни.

- Светло-коричневые пигментные пятна

Множественные, похожие на веснушки пигментные пятна в подмышечной ямке (рис. 4.9), паховой области, на других участках тела со складками. Они обычно возникают в детстве, их число трудно определить. Пигментные пятна обнаруживают у 80% больных.

- Костные изменения (дисплазия крыла клиновидной кости, врожденное искривление или утончение длинных трубчатых костей, ложный сустав).



Нейрофиброматоз I типа относится к аутосомно-доминантным болезням.

У большинства больных диагноз очевиден уже к 3 годам.

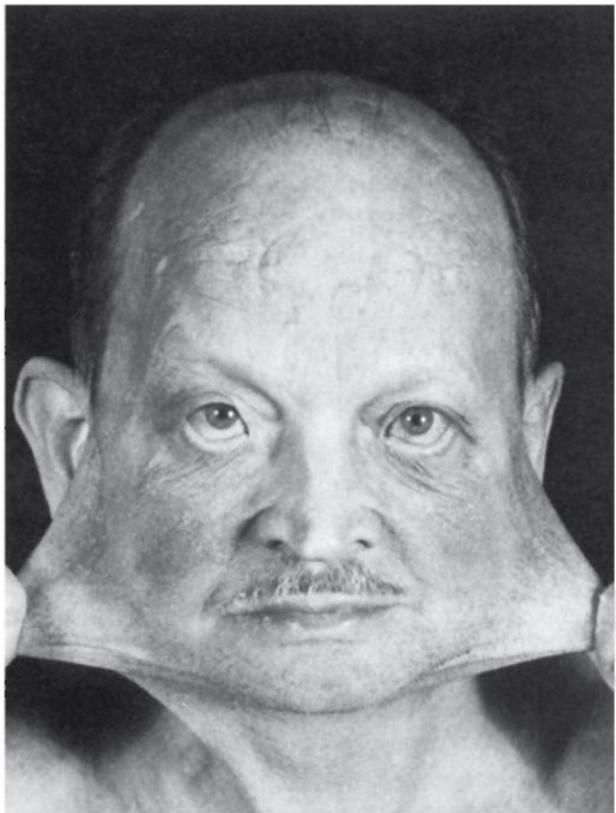


# СИНДРОМ ЭЛЕРСА- ДАНЛО



## Клиническая картина:

- Кожа: сверхрастяжимость (щеки, под наружными концами ключиц, локти, колени), бархатистость, хрупкость, кровоточивость, темно-коричневые веснушки (более 20), рубцы (множественные, типа папиросной бумаги, ), просвечивающие вены, расхождение послеоперационных швов .
- Суставы: пассивное разгибание мизинца на  $90^\circ$  и более, приведение большого пальца кисти к предплечью, переразгибание локтевого сустава на  $10^\circ$  и более, переразгибание коленного сустава на  $10^\circ$  и более, свободное касание ладонями пола при несогнутых коленях, переразгибание межфаланговых, запястных, голеностопных и других суставов, привычный вывих суставов, плоскостопие



**Спасибо за  
внимание!**