

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

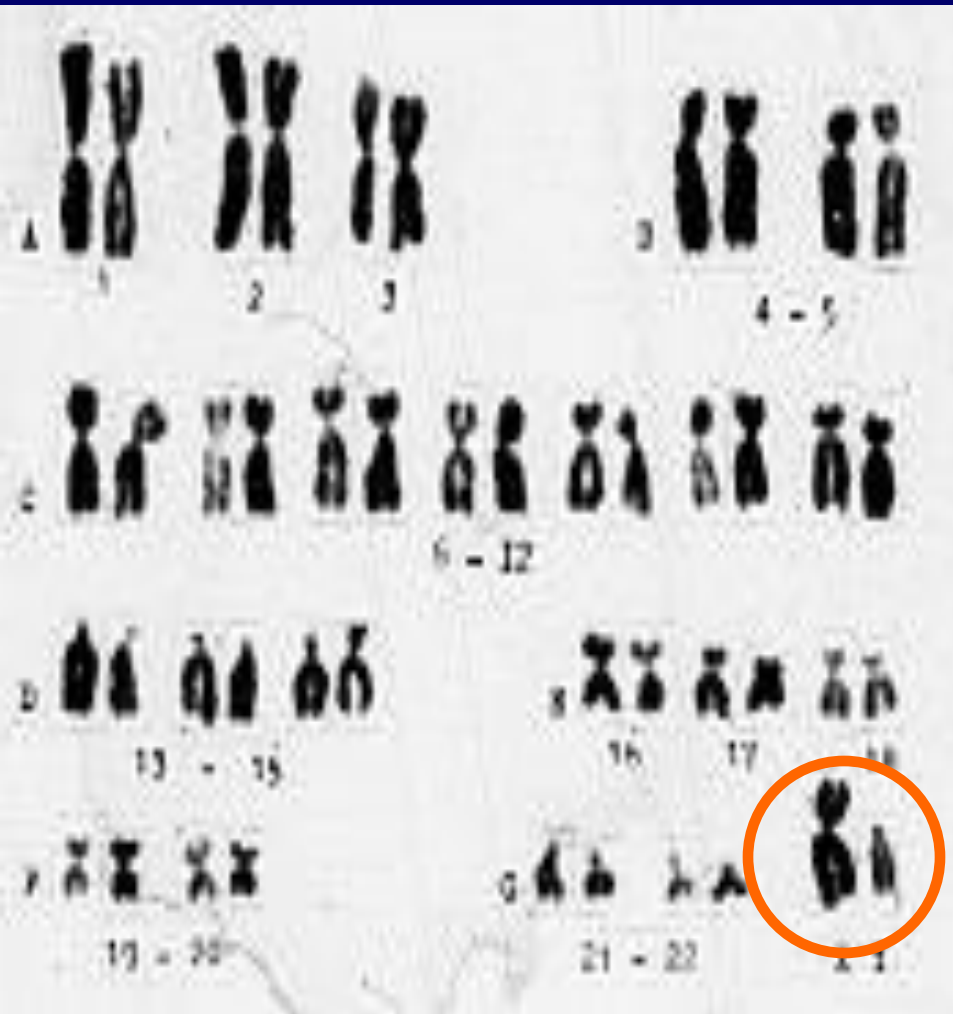
ГЕНОМНЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

ХРОМОСОМНЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ

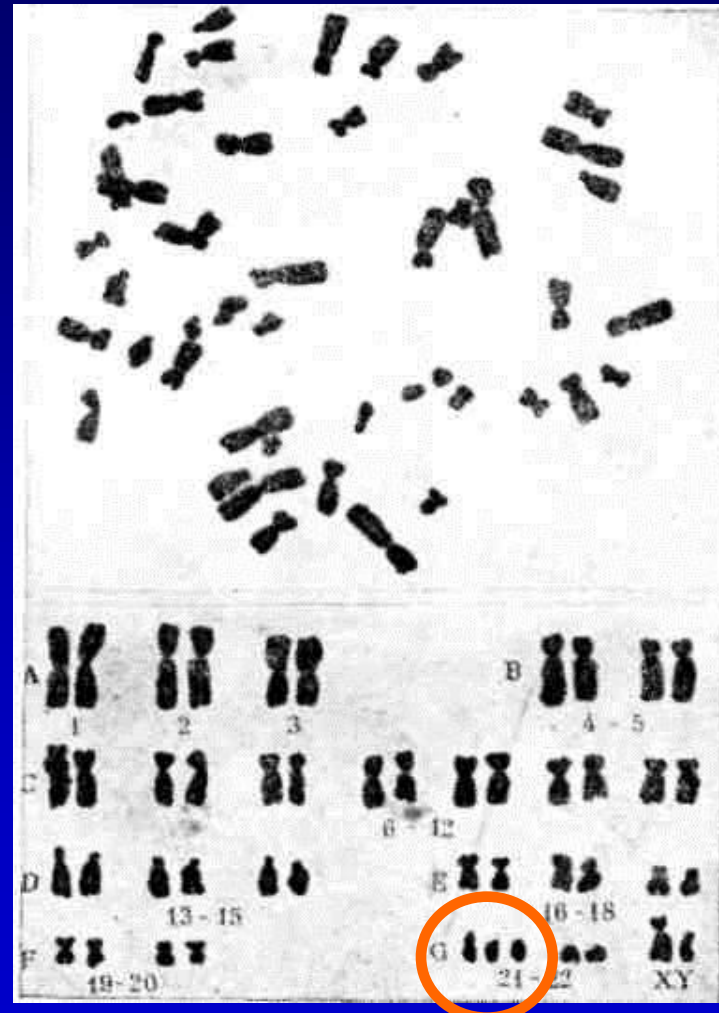
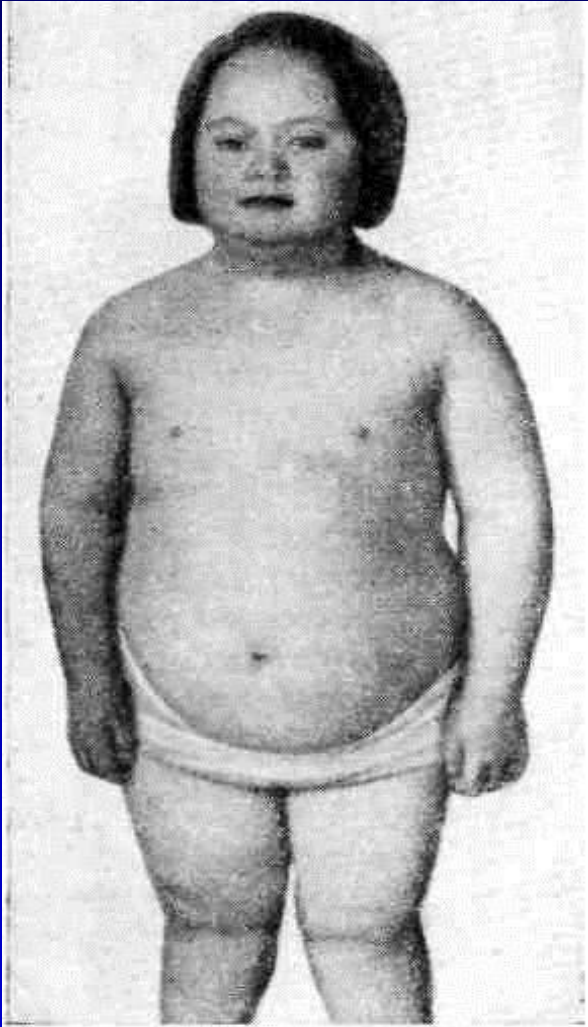
ГЕННЫЕ
ЗАБОЛЕВАНИЯ



НОРМАЛЬНЫЙ КАРИОТИП



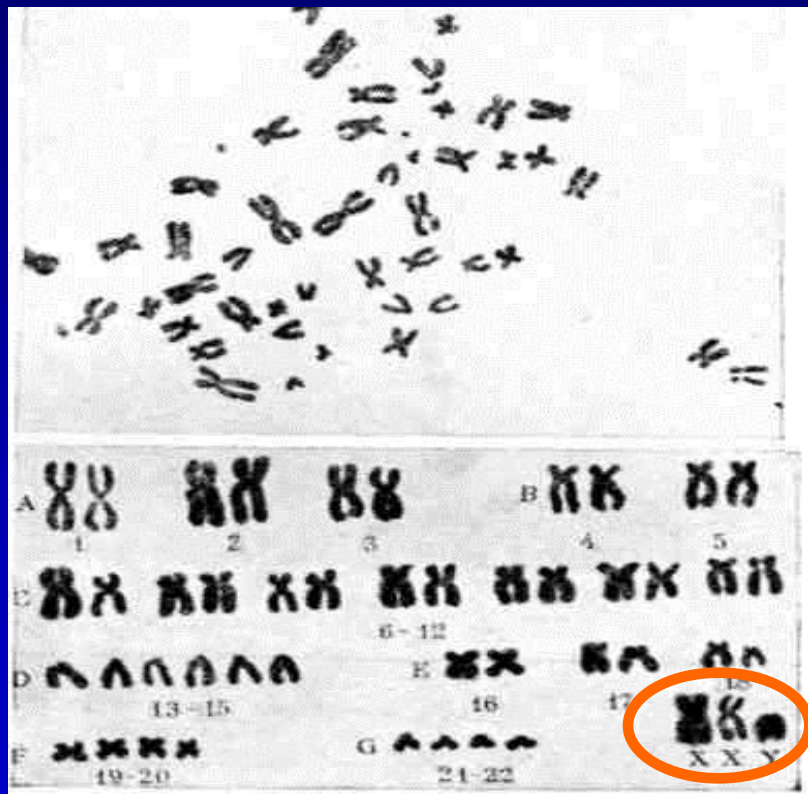
БОЛЕЗНЬ ДАУНА



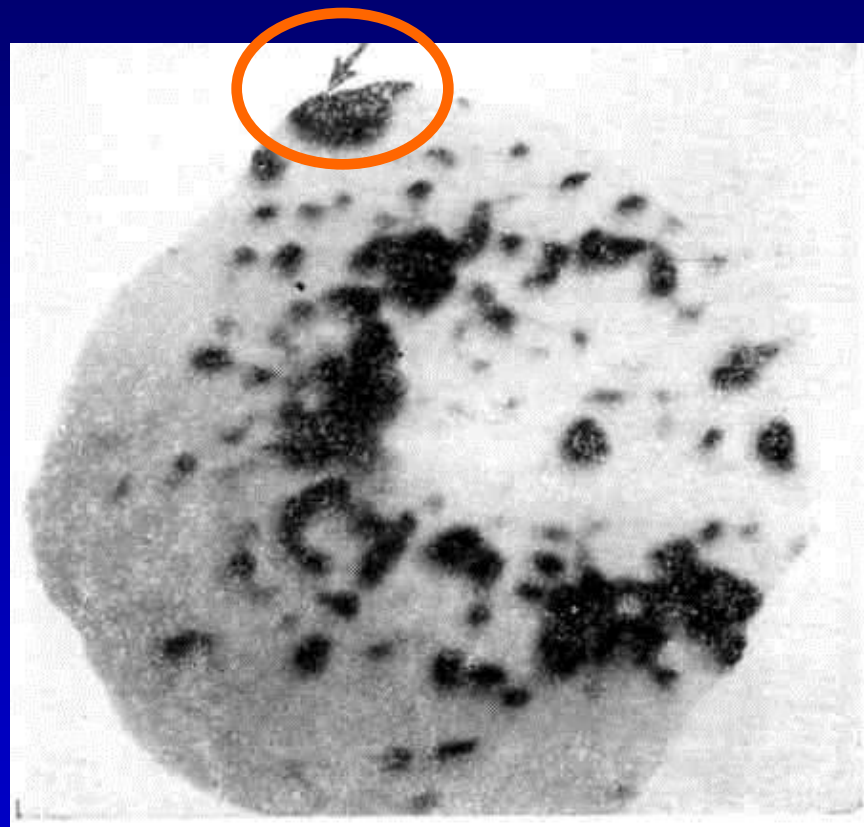
СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА



СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

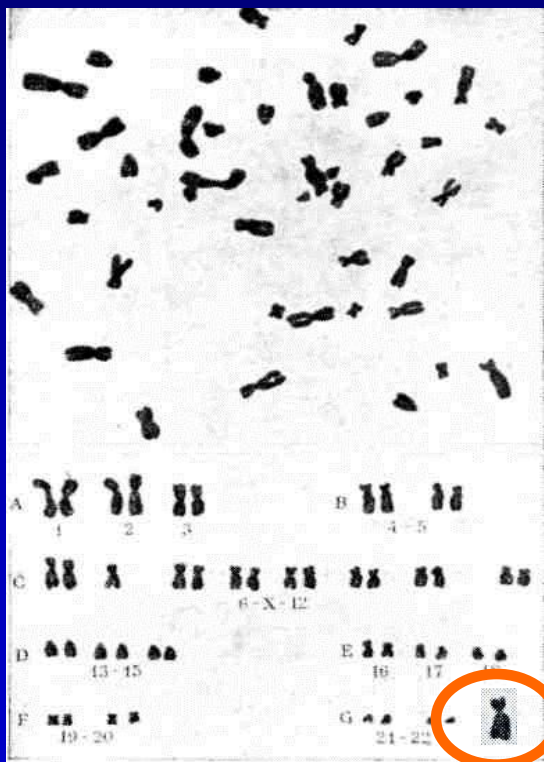


**ХРОМОСОМНЫЙ
НАБОР - XX Y**

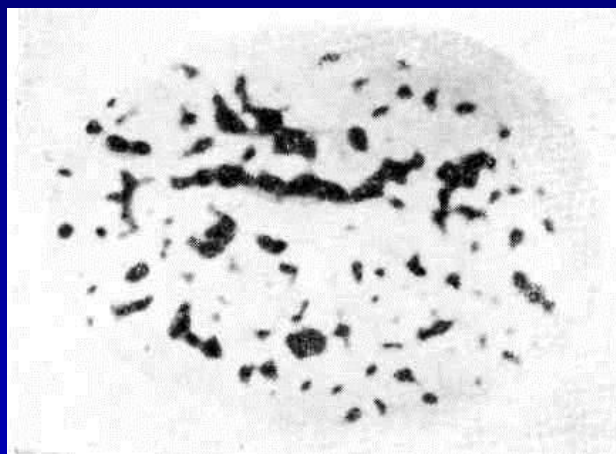


**ПОЛОВОЙ
ХРОМАТИН**

СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО – ТЕРНЕРА



**ХРОМОСОМНЫЙ
НАБОР – X 0**

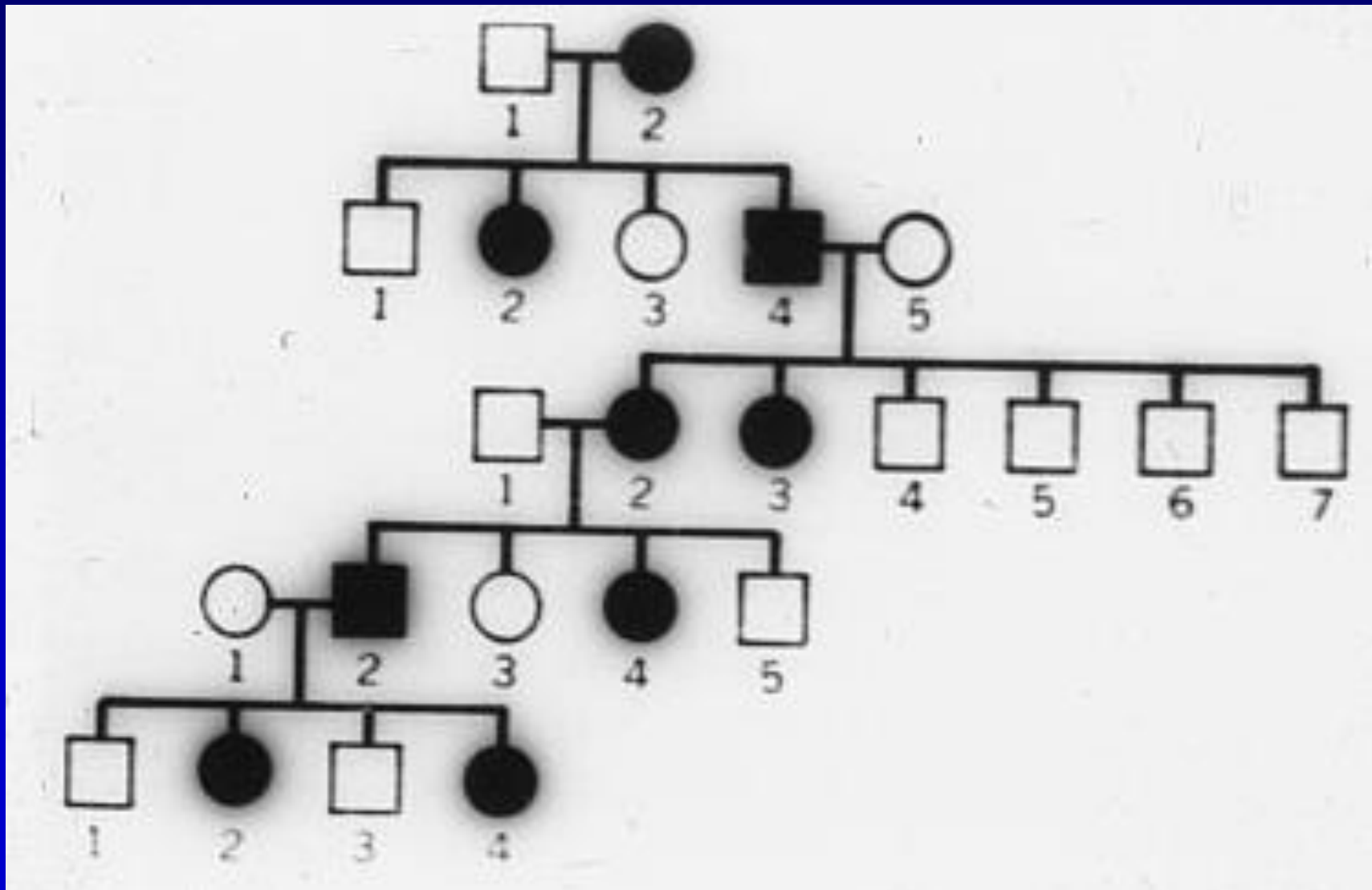


**ОТСУТСТВИЕ ПОЛОВОГО
ХРОМАТИНА В ЯДРАХ**

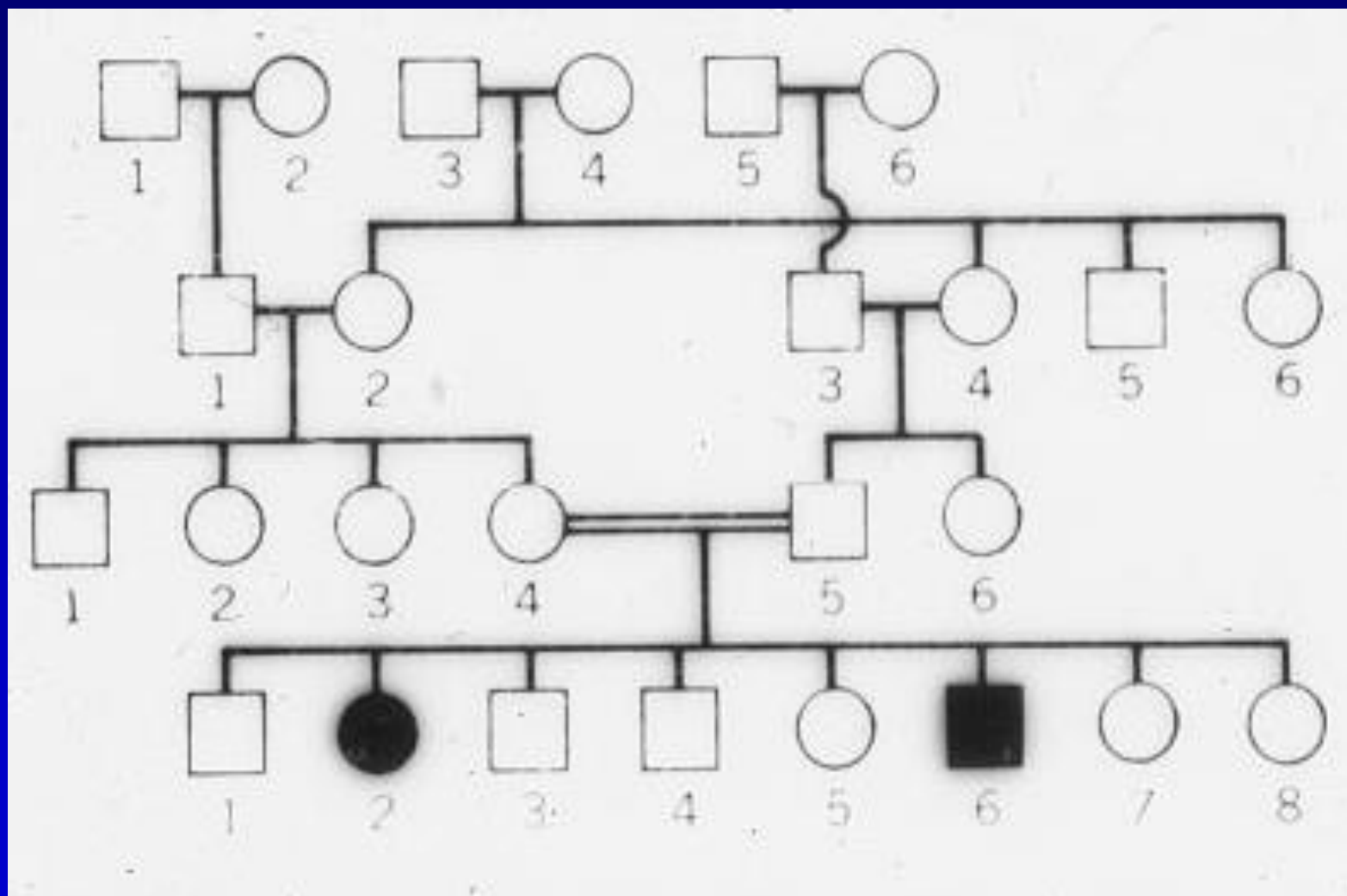


ВНЕШНИЙ ВИД

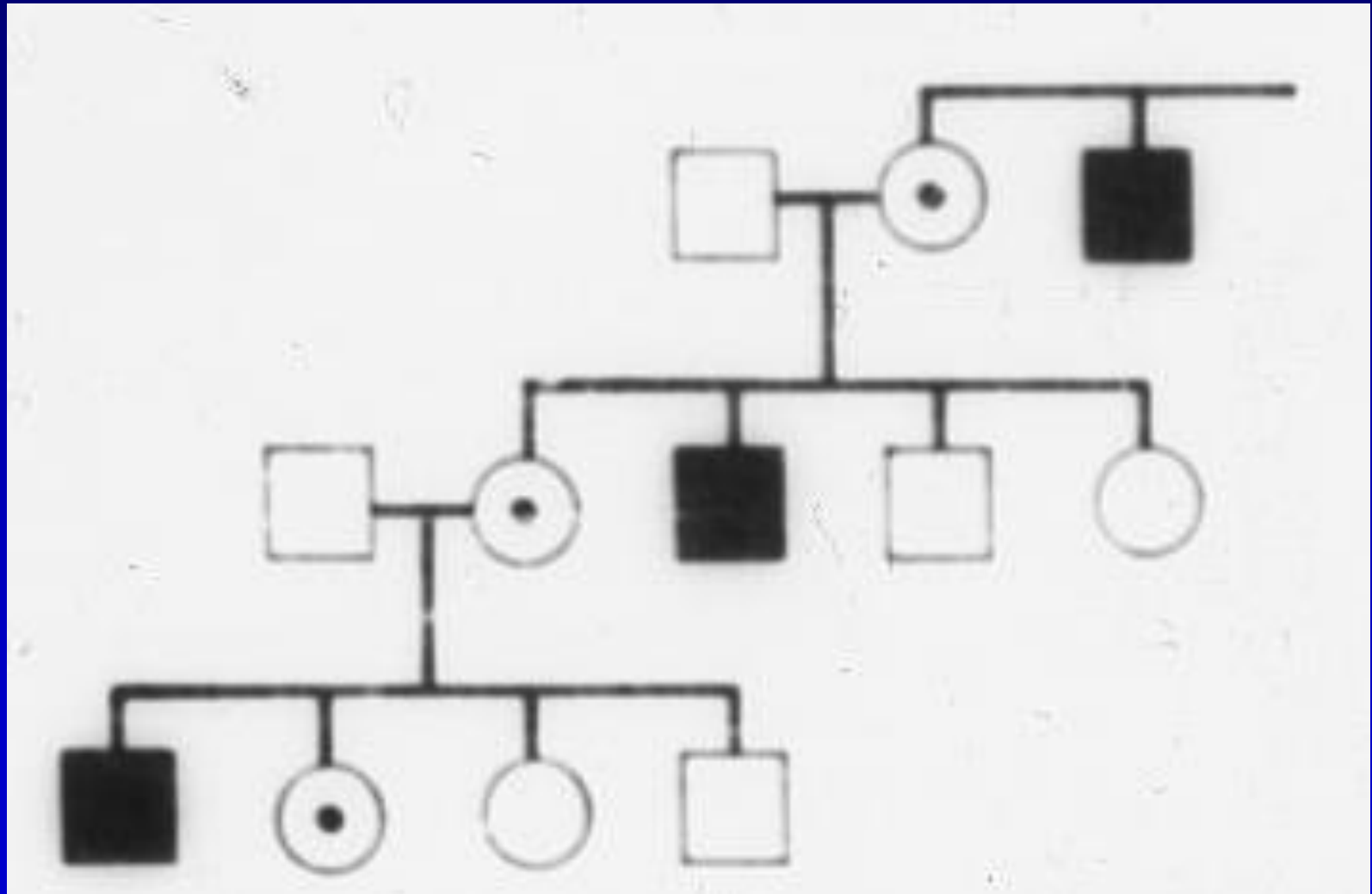
Типы наследования: аутосомно-доминантный



Типы наследования: аутосомно-рецессивный



Типы наследования: сцепленный с полом



НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

**❖ ПРОГРЕССИРУЮЩИЕ
МЫШЕЧНЫЕ ДИСТРОФИИ**

❖ СПИНАЛЬНЫЕ АМИОТРОФИИ

❖ НЕВРАЛЬНЫЕ АМИОТРОФИИ

❖ МИОТОНИИ

❖ ПАРОКСИЗМАЛЬНЫЕ МИОПЛЕГИИ

ПРОГРЕССИРУЮЩИЕ МЫШЕЧНЫЕ ДИСТРОФИИ

**СЦЕПЛЕННЫЕ С ПОЛОМ
(ДЮШЕНА, БЕККЕРА)**

**КОНЕЧНОСТНО-ПОЯСНЫЕ
(ЭРБА-РОТА)**

**ЛИЦЕ-ЛОПАТОЧНО-ПЛЕЧЕВАЯ
(ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИНА) – 4q35**



СПИНАЛЬНЫЕ АМИОТРОФИИ

**ВРОЖДЕННАЯ ФОРМА – ТИП I
(ВЕРДНИГА-ГОФФМАНА)**

РАННЯЯ ФОРМА – ТИП II

**ПОЗДНЯЯ ФОРМА – ТИП III
(КУГЕЛЬБЕРГА-ВЕЛАНДЕРА)**

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ДЕФЕКТ – 5q11.2-13.3

ЛЕЧЕНИЕ

НУСИНЕРСЕН

**↑ синтеза белка из
гена SMN2**

**векторный
препарат
AAV9+**

**SMA1 трансген+
искусств. промоутер
↑ синтез белка
гена SMN1**



НЕВРАЛЬНЫЕ АМИОТРОФИИ

МИЕЛИНОПАТИИ (тип I)

АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЕ
АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЕ
СЦЕПЛЕННЫЕ С ПОЛОМ

АКСОНОПАТИИ (тип II)

АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЕ

СМЕШАННЫЕ

МИОТОНИИ

**ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ
ТОМПСЕНА (7q35)**

**ДИСТРОФИЧЕСКАЯ
КУРШМАНА-
ШТЕЙНГАРДА-РОССОЛИМО
(19q13.2 - > 40 CTG повторов)**

П А Р О К С И З М А Л Ь Н Ы Е М И О П Л Е Г И И

ГИПОКАЛИЕМИЧЕСКАЯ – ВЕСТФАЛЯ
(1q31-32, 11q13-14) - дисфункция
ионных каналов Na^+ , K^+ , Ca^{2+}

ГИПЕРКАЛИЕМИЧЕСКАЯ - ГАМСТОПП
(17q23) – дисфункция
ионных каналов Na^+

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА НЕРВНО-МЫШЕЧНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



СИНДРОМЫ ПРИ

ЗАБОЛЕВАНИЯХ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ



ОНКОЛОГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ



ЭНДОКРИННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

ВИДЫ АТАКСИЙ

❖ СЕНСИТИВНАЯ

❖ МОЗЖЕЧКОВАЯ

❖ ВЕСТИБУЛЯРНАЯ

❖ ЛОБНАЯ

Наследственные атаксии –
клинически и генетически
гетерогенная группа заболеваний,
характеризующаяся нарушением
координации движений вследствие
прогрессирующей дегенерации
соответствующих афферентных и
эфферентных проводящих систем

ВАРИАНТЫ АТАКСИЙ

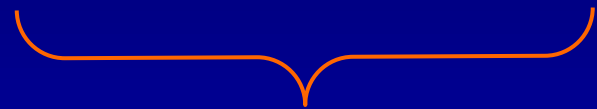
АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЕ

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЕ

Наследственные мозжечковые атаксии – экспансия тандемных тринуклеотидных повторов

.....CTG AAG CCC CAG CAG.....CAG CAG CCG CCG CCC

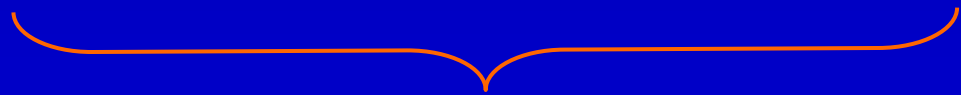
.....Leu Lys Pro Gln Gln.....Gln Gln Pro Pro Pro



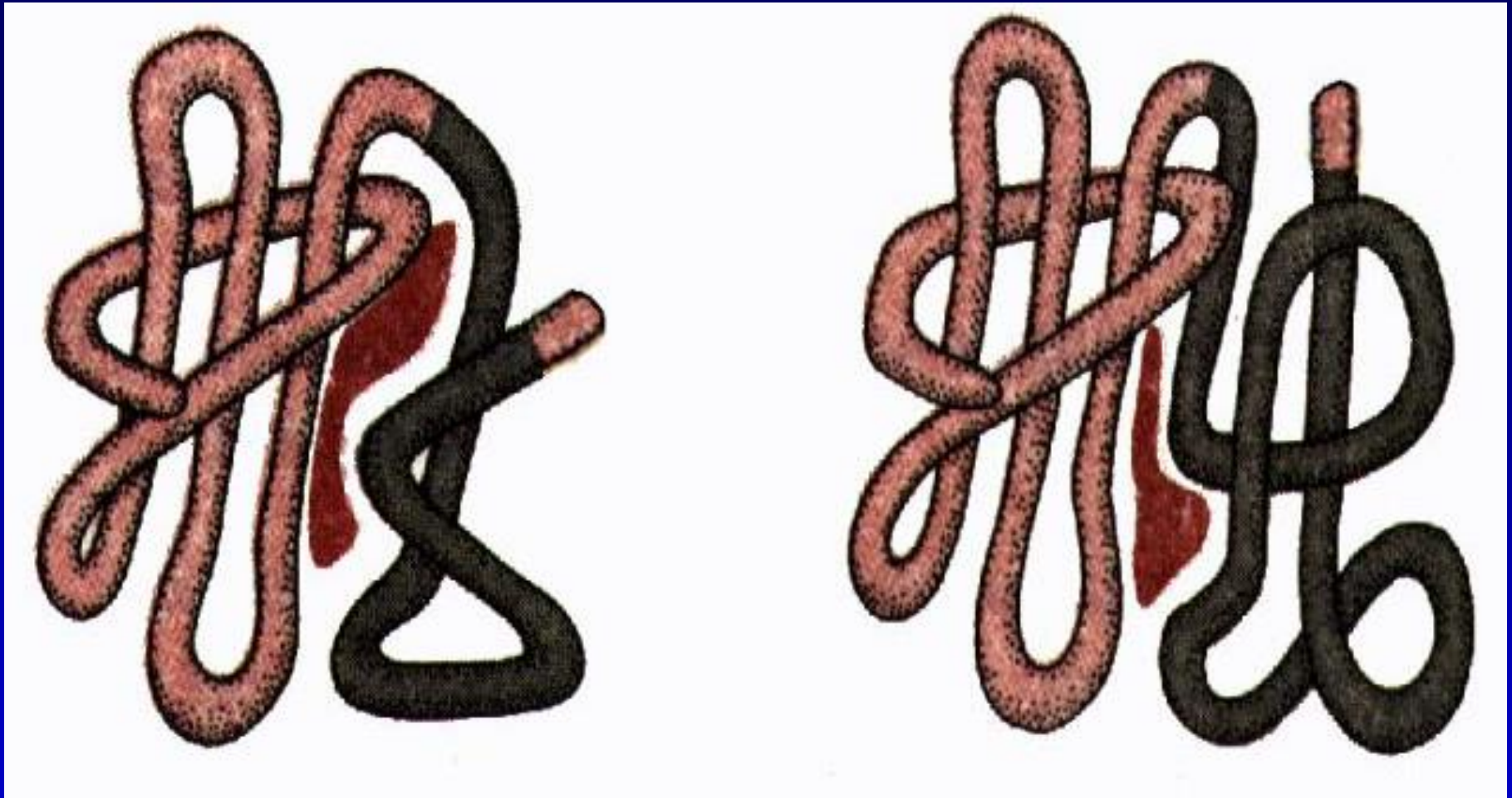
Норма: 12 – 37 тандемных повторов

.....CTG AAG CCC CAG CAG CAG.....CAG CAG CAG CCG CCG....

....Leu Lys Pro Gln Gln Gln.....Gln Gln Gln Pro Pro....



Мутация: 39 – 40 и более тандемных повторов



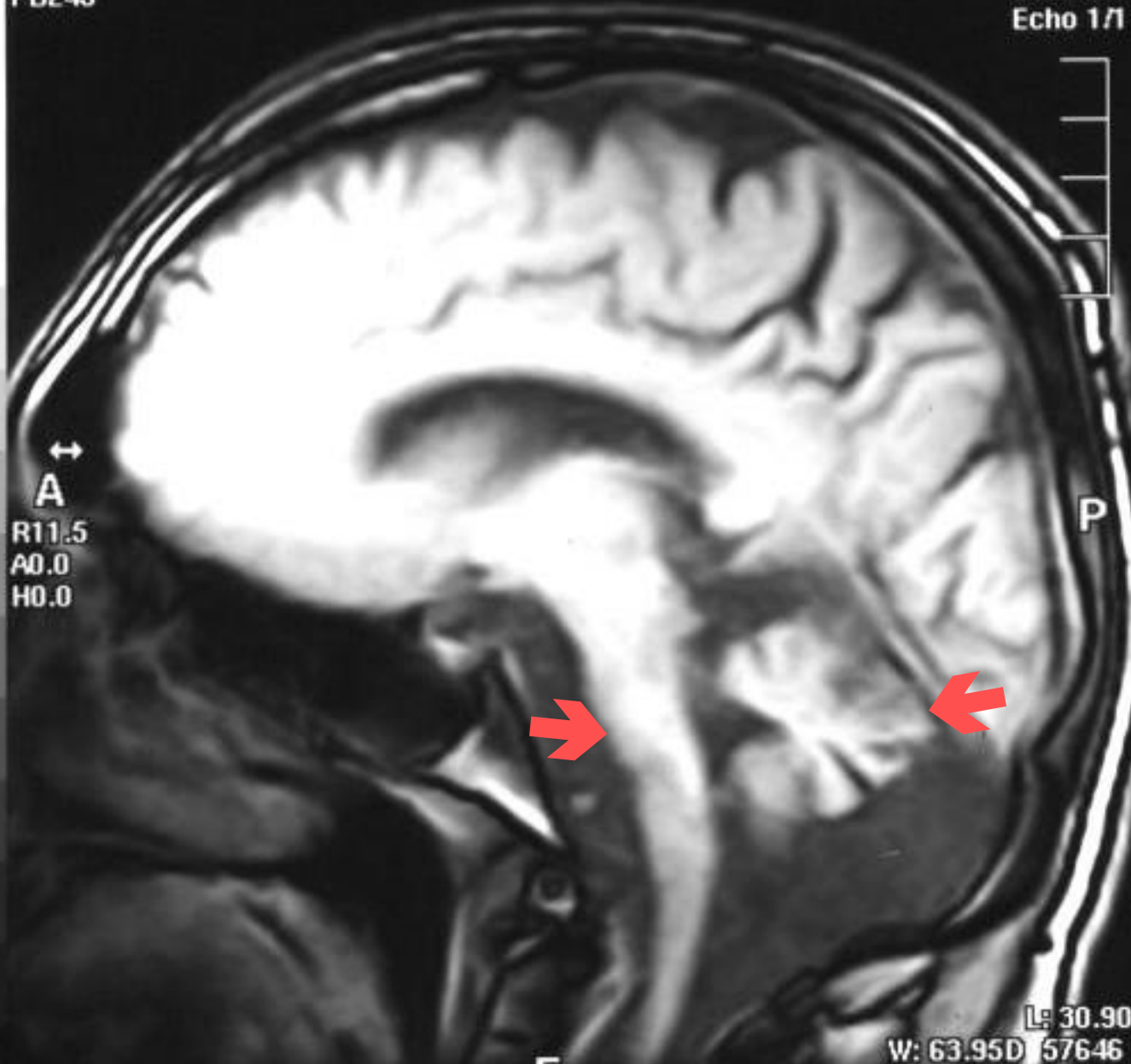
**нормальный
атаксин-1**

**мутантный
атаксин-1**

Kartel VV, 31
PB245

H

Scan A
Slice 5/7
Echo 1/1



↔
A
R11.5
A0.0
H0.0

P

L: 30.90
W: 63.95D 57646

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА НАСЛЕДСТВЕННЫХ АТАКСИЙ

МОЗЖЕЧКОВЫЕ НАРУШЕНИЯ

ГЛАЗОДВИГАТЕЛЬНЫЕ НЕРВЫ

ЭКСТРАПИРАМИДНАЯ СИСТЕМА

ПИРАМИДНАЯ СИСТЕМА

КОРА БОЛЬШИХ ПОЛУШАРИЙ И МОЗЖЕЧКА

ПЕРИФЕРИЧЕСКИЕ НЕЙРОМОТОРНЫЕ

СТРУКТУРЫ

БОЛЕЗНЬ ФРИДРЕЙХА

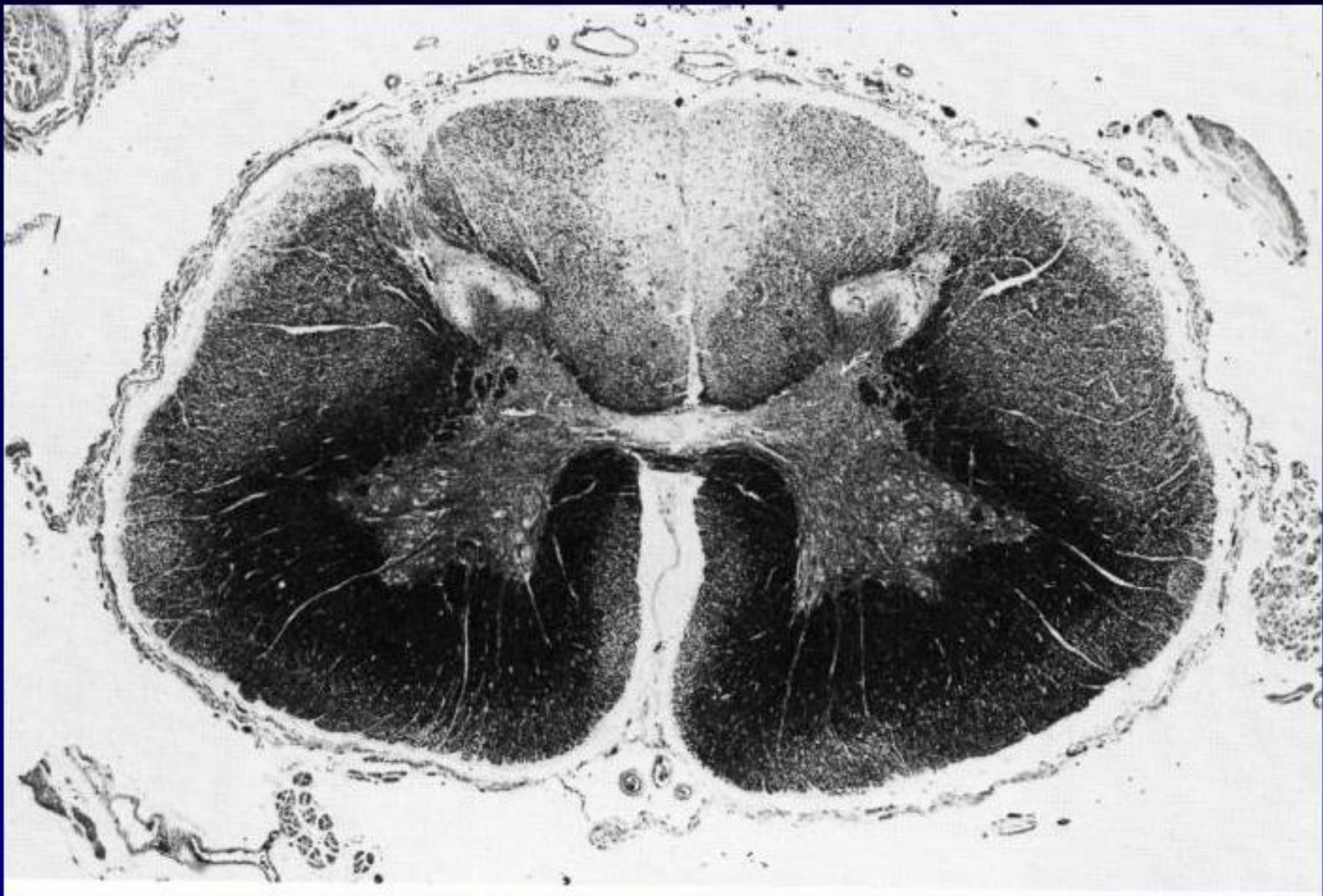
- ❖ Аутосомно-рецессивная передача
- ❖ Мутация гена на длинном плече 9-й хромосомы, кодирующем митохондриальный белок **фратаксин**.
- ❖ Характер мутации:
экспансия тандемных тринуклеотидных повторов GAA
(в норме до 50, у больных 100–2500)

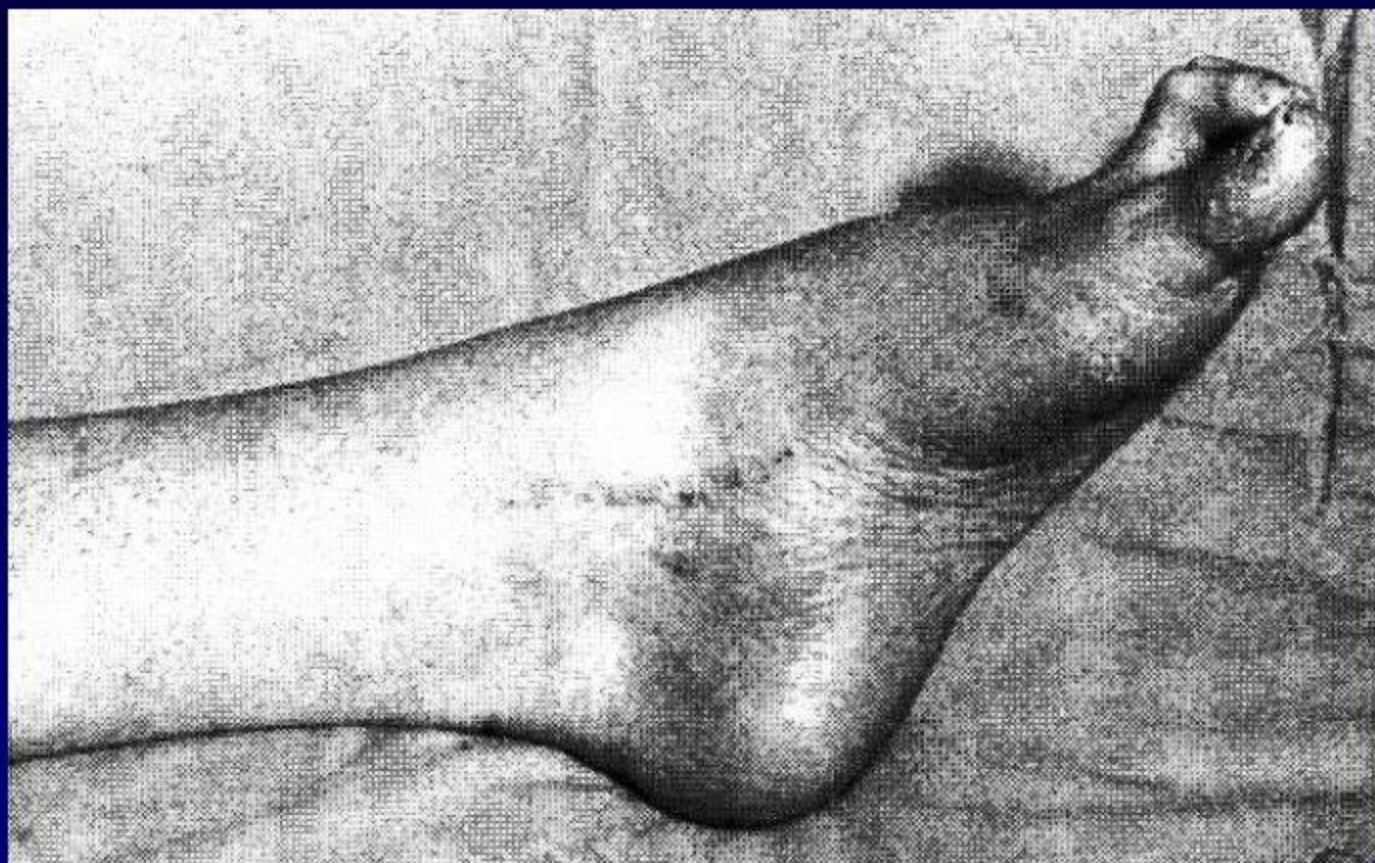
КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

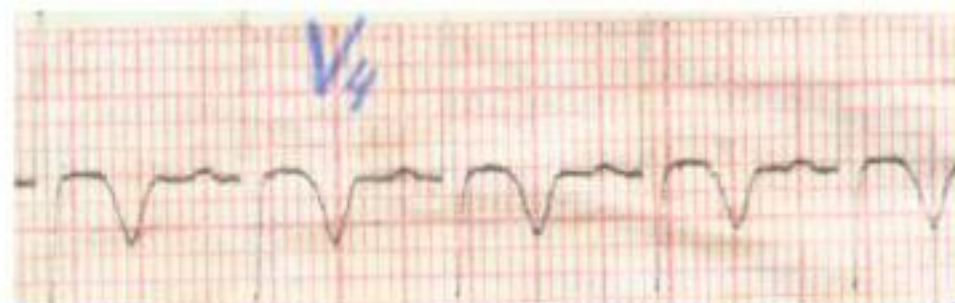
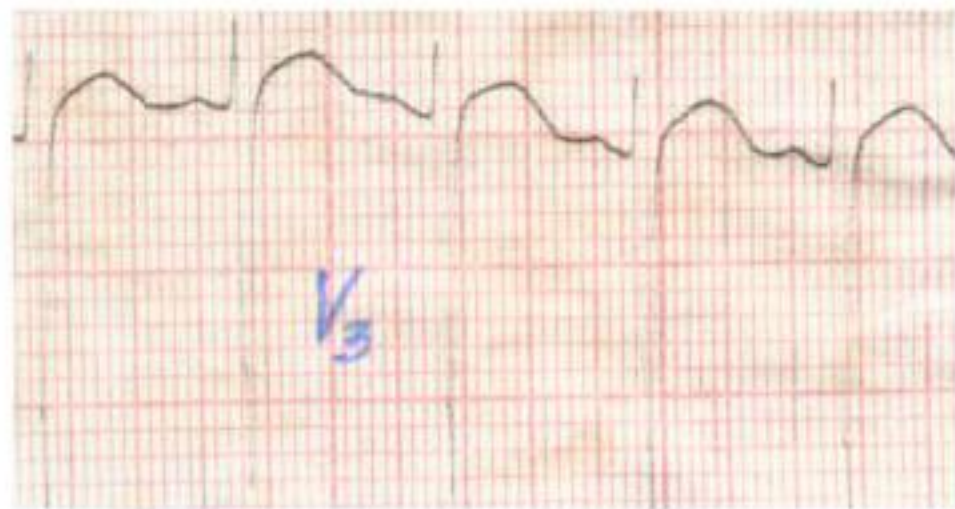
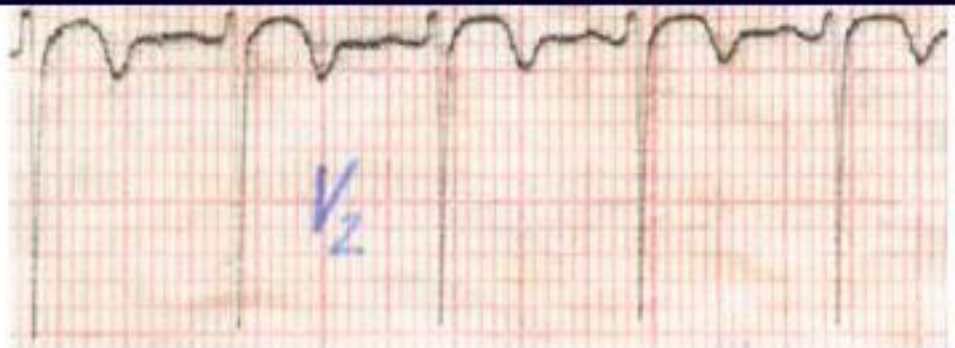
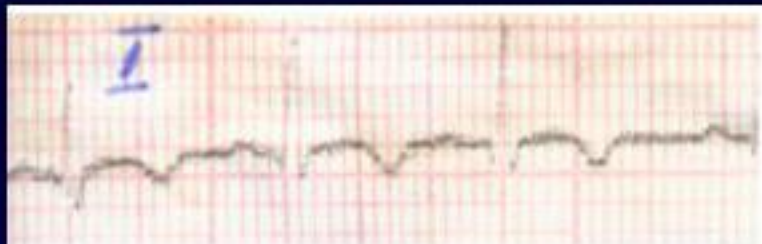
СОЧЕТАНИЕ СИМПТОМОВ

ПОРАЖЕНИЯ НЕРВНОЙ

СИСТЕМЫ И ДРУГИХ ОРГАНОВ







Атаксия вследствие недостаточности витамина E

- ❖ Аутосомно-рецессивная передача
 - ❖ Дефицит витамина E
 - ❖ Мутации гена переносчика α -токоферола (**8-я хромосома**)
- ❖ Клиническая картина, идентична болезни Фридрейха (за исключением редкости экстраневральных проявлений)

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

❖ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

❖ АНОМАЛИИ СТРОЕНИЯ

КРАНИО-ВЕРТЕБРАЛЬНОЙ ОБЛАСТИ

❖ ОПУХОЛИ

❖ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА

❖ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ВИТАМИНОВ

❖ ХРОНИЧЕСКИЕ ИНТОКСИКАЦИИ

(АЛКОГОЛЬНАЯ)

ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

**❖ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ
КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ**

**❖ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ
ДИАГНОСТИКА**

❖ БИОХИМИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

❖ ГИСТОЛОГИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

**❖ ЭЛЕКТРОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ
ИССЛЕДОВАНИЯ**

ОСНОВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ ЛЕЧЕНИЯ

❖ **МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ПРЕПАРАТЫ**

❖ **СОСУДИСТАЯ ТЕРАПИЯ**

❖ **ДИЕТА**

❖ **ЛЕЧЕБНАЯ ФИЗКУЛЬТУРА**

❖ **ФИЗИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ЛЕЧЕНИЯ**

ЭЛЕКТРОСТИМУЛЯЦИЯ

МАССАЖ

ТЕПЛОВЫЕ ПРОЦЕДУРЫ

❖ **МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ**