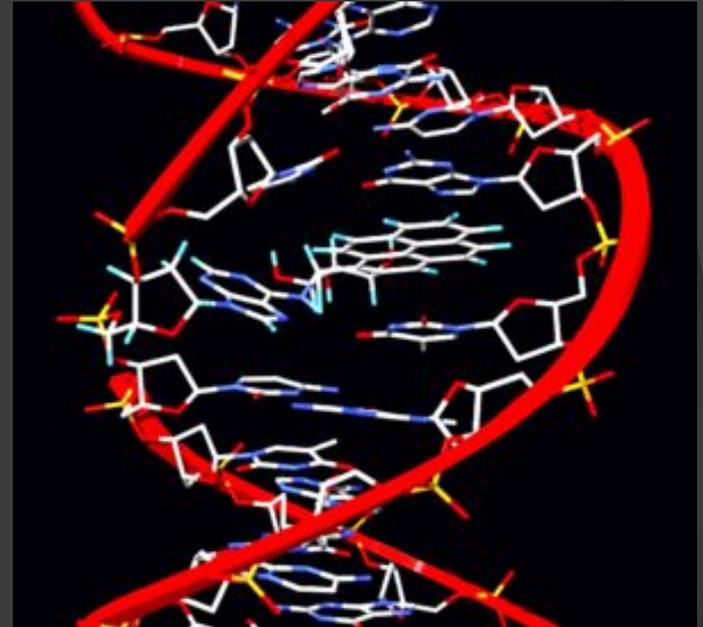


**БОЛЕЗНИ  
ВЫЗВАННЫЕ  
МУТАЦИЕЙ**

- **Мута́ция** (лат. *mutatio* — изменение) — стойкое (то есть такое, которое может быть унаследовано потомками данной клетки или организма) преобразование генотипа, происходящее под влиянием внешней или внутренней среды. Термин предложен Хуго де Фризом. Процесс возникновения мутаций получил название мутагенеза.



## **Прогерия**

Большинство детей, больных прогерией, умирают в возрасте около 13-ти лет, но некоторые доживают и до 20-ти. Как правило, причиной смерти становится сердечный приступ или инсульт. В среднем, прогерия случается только у одного ребёнка из 8 000 000.

Заболевание вызвано мутациями в гене ламин А/С, белке, обеспечивающем поддержку клеточным ядрам. Другие симптомы прогерии включают жёсткую кожу, полностью лишённую волосяного покрова, костные аномалии, замедление роста и характерную форму носа. Прогерия представляет большой интерес для геронтологов, которые



Гипертрихоз также называют «синдромом оборотня» или «синдромом Абрамса». Он проявляется только у одного человека из миллиарда, и только 50 случаев со времён Средневековья были задокументированы. Люди, страдающие гипертрихозом, отличаются чрезмерным количеством волос на лице, ушах и плечах. Это происходит из-за нарушения связей между эпидермисом и дермой во время формирования у трёхмесячного плода волосяных фолликулов. Как правило, сигналы от образующейся дермы «сообщают» фолликулам их форму. Фолликулы тоже, в свою очередь, сигнализируют кожным слоям, что в этой области одна фолликула уже есть, и это приводит к тому, что на теле волоски растут на приблизительно одинаковом расстоянии друг от друга. В случае с гипертрихозом эти связи нарушены, что приводит к образованию слишком плотного волосяного покрова на тех



- **Тяжёлый комбинированный иммунодефицит**

Люди с этим генетическим отклонением рождаются без эффективной иммунной системы. Болезнь стала известна после вышедшего на экраны в 1976-м году фильма «Мальчик в пластиковом пузыре», вдохновлённого жизнью двух мальчиков-инвалидов Дэвида Веттера и Теда ДеВиты. Главный герой, маленький мальчик, вынужден жить в изолированной от окружающего мира пластиковой кабинке, поскольку нефльтрованный воздух и воздействие микроорганизмов могут оказаться для него смертельными. Реальный Веттер смог прожить таким образом до 13-ти лет, но умер в 1984-м году после неудачной трансплантации костного мозга — врачебной попытки укрепить иммунитет.

- Расстройство вызвано целым рядом генов, включая те, которые вызывают дефекты в Т и В клеточных откликах, что в итоге оказывает негативное влияние на выработку лимфоцитов. Считается также, что это заболевание возникает в связи с отсутствием аденозиндезаминазы. Сейчас известны некоторые методы лечения с помощью генной терапии.



## ⦿ Синдром Лёша-Нихена

- ⦿ СЛН проявляется у одного младенца мужского пола из 380 000 и приводит к увеличению синтеза мочевой кислоты. Мочевая кислота выделяется в кровь и мочу в результате происходящих в организме химических процессов. У людей с СЛН в кровь поступает слишком много мочевой кислоты, которая накапливается под кожей и в итоге вызывает подагрический артрит. Кроме того, это может привести к образованию камней в почках и мочевом пузыре.
- ⦿ Заболевание также влияет на неврологические функции и поведение. У страдающих СЛН часто непроизвольно сокращаются мышцы, что выражается как судороги и/или беспорядочное размахивание конечностями. Бывает, что больные калечат сами себя: бьются головой о твёрдые предметы, кусают пальцы и губы. От подагры может помочь аллопуринол, но методов лечения неврологических и поведенческих аспектов заболевания не существует



## ○ **Синдром Марфана**

- Синдром Марфана — заболевание не такое уж и редкое, как правило, оно проявляется у одного человека из 20 000. Оно представляет собой нарушение в развитии соединительных тканей. Одним из самых распространённых форм отклонения является близорукость, но ещё чаще болезнь проявляется в непропорциональном росте костей в руках и ногах и чрезмерной подвижности коленных и локтевых суставов. Люди с синдромом Марфана, как правило, имеют длинные и тонкие руки и ноги. Реже у больных могут срастаться между собой рёбра, в результате чего грудная клетка или выпирает наружу, или, напротив, западает. Ещё одна проблема — искривление позвоночника.

