

# ОПАСНЫЕ РЕДКИЕ БОЛЕЗНИ, СЦЕПЛЕННЫЕ С X- ХРОМОСОМОЙ

Носаля Романа  
и Куликова  
Владислава  
11 класс

# ПЛАН

- 1. Болезнь Брутона
- 2. Синдром Лоу
- 3. Синдром Аллана—Герндона—Дадли
- 4. Синдром Морриса
- 5. X-сцепленный ихтиоз
- 6. Мышечная дистрофия Дюшенна
- 7. Вывод

# 1. БОЛЕЗНЬ БРУТОНА

- Из-за мутации гена ТКБ (клеток, которые играют важную роль в работе гуморального иммунитета) происходит блокировка процесса созревания В-лимфоцитов, в результате которой организм теряет способность полноценно бороться с инфекциями. Ребенок страдает от заболеваний ЛОР-органов, дыхательных путей, ЖКТ, кожи, подкожно-жировой клетчатки и так далее. Самые частые патологии – пневмония, отит, синусит, конъюнктивит, экзема, дерматомиозит, менингит, энцефалит. Основные принципы **лечения** агаммаглобулинемии – поддержание работы иммунной системы в течение всей жизни и антибиотикотерапия при развитии инфекционных патологий.

## 2. СИНДРОМ ЛОУ

- В типичных случаях проявляется катарактой, формирующейся в раннем детстве, глаукомой, гипотонией, гипорефлексией, задержкой умственного развития и разнообразными почечными нарушениями, включая и хроническую почечную недостаточность. Могут наблюдаться и скелетные аномалии, включая остеоартрит, кифос, сколиоз.
- Своевременно назначенная диета с ограничением поваренной соли и галактозы, терапия улучшают состояние больных. Кроме того, необходима коррекция баланса кислотности в организме.

# 3. СИНДРОМ АЛЛАНА—ГЕРНДОНА— ДАДЛИ

- Большинство детей имеют с рождения слабый тонус мышц и атрофия большинства из них. Когда они вырастут, у них обычно развиваются деформации суставов, которые ограничивают движение. Большинство больных так и не могут вылечиться и остаются инвалидами на всю жизнь. Характерна психомоторная задержка, впадает в глаза длинное тонкое лицо.

## 4. СИНДРОМ МОРРИСА

- Для полной (классической) формы СТФ характерно отсутствие чувствительности к андрогенам, в результате чего больные имеют женский фенотип, хорошо развитые молочные железы. Половое оволосение отсутствует или очень скудно, тогда как волосы на голове — великолепны, внешность привлекательная, миловидная, женственная. В пубертатном периоде проявляются маскулинные черты, интерсексуальность телосложения, слабое развитие молочных желез, оволосение по женскому типу.

## 5. X-СЦЕПЛЕННЫЙ ИХТИОЗ

- На коже пациентов появляются сухие огрубевающие участки вследствие избыточного накопления сульфированных стероидов. Встречается у 1 из 2000-6000 мужчин. На втором и третьем десятилетии жизни у 10-50% больных мужчин и у некоторых женщин развивается глубокое помутнение роговицы. У женщин, беременных плодом мужского пола пораженного заболеванием, снижение уровня эстрогенов может приводить к недостаточной дилатации шейки матки в родах, в связи с чем может потребоваться кесарево сечение. Для заболевших мужчин характерен высокий риск развития рака яичек и гипогонадизма.

## 6. МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА

- Симптомы заболевания обычно появляются у детей мужского пола до 5 лет и могут проявиться в раннем детстве. Возникают аномалии развития костей, которые приводят к деформации скелета, в том числе к искривлению позвоночника. Первыми признаками болезни являются прогрессирующая проксимальная слабость мышц ног и таза, связанная с потерей мышечной массы. Для помощи при ходьбе, в возрасте 10 лет может быть необходимым применение специальных подтяжек, но большинство пациентов уже старше 12 лет не могут передвигаться без инвалидной коляски.



# ВЫВОД

- Генетические заболевания очень страшны, поскольку сопровождают человека от самого начала жизни, запрограммированы внутри его организма. Пока лечение таких болезней сильно затруднено, однако медицина с каждым днём делает глубокие шаги вперёд, что даёт таким людям великий шанс на спасение.