

ББК 57.33 : 52.5 Издание осуществлено при финансовой поддержке
Д42 Российского фонда фундаментальных исследований
по проекту № 10-04-07064



Редактор к. б. н. Е. Р. Тимофеева
Корректор Н. Н. Юдина
Технический редактор Д. В. Прищепа
Художники Е. Р. Гор и О. Л. Лозовская

В оформлении использован фрагмент картины Диего Веласкеса «Портрет придворного карлика Франсиско Лескано по прозвищу "Дитя из Вальескаса"»

Редакция благодарит д. м. н. Н. Н. Алипова, д. м. н. Ж. Ю. Алябьеву, А. В. Анисимову, к. м. н. М. В. Короленкову, к. м. н. В. М. Нечушкину, Н. А. Тимонину, к. б. н. А. В. Тимофеева и к. м. н. А. М. Цейтлина за помощь в работе над книгой

Документ скачан с сайта "Медицинская книга" - <http://www.mmbook.ru>

Кеннет Л. Джонс. **Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник.** Пер. с англ. — М., «Практика», 2011. 1024 с, 488 илл.

Д42 Эта книга — перевод одного из знаменитейших руководств по диагностике врожденных болезней, которое учит врача замечать внешние признаки нарушенного развития ребенка и складывать увиденное в целостную картину наследственного синдрома. В ней имеются общие главы, посвященные нормальному внутриутробному развитию человека, основам генетики, принципам медико-генетического консультирования, обзору малых аномалий развития и принципам дифференциальной диагностики. Приводятся диаграммы физического развития для проверки основных антропометрических показателей. Специальные главы охватывают около 300 врожденных болезней — как те, которые известны человечеству уже несколько веков, так и описанные всего 10—15 лет назад. Главы предваряются кратким историческим экскурсом, затем описываются симптомы болезни, ее прогноз, этиология и принципы диагностики. Тексту сопутствуют цветные фотографии больных и схемы патогенеза болезней. В отличие от других книг подобного рода, где синдромы перечисляются в алфавитном порядке, здесь они для удобства сгруппированы по ведущим признакам. В конце книги дан перечень типичных симптомов, облегчающий диагностический поиск.

Руководство предназначено генетикам, педиатрам, тератологам и врачам общей практики.

© 2006 Elsevier Inc.
© Перевод на русский язык и оформление. Издательский дом «Практика», 2011

ISBN (англ.) - 0-7216-0615-6
ISBN (русск.) - 978-5-89816-086-9

Воспроизведение книги или ее части любым способом без письменного разрешения издательства запрещено.

Оглавление

Введение i

Классификация пороков развития 2

Часть 1. Описание болезней 9

Глава 1. Хромосомные болезни Ю

Синдром Дауна Ю

Синдром Эдвардса 16

Синдром Патау 21

Синдром трисомии по 8-й хромосоме 25

Синдром мозаичной трисомии по 9-й хромосоме 28

Синдромы триплоидии и миксоплоидии 30

Синдром деления 3p 34

Синдром дупликации 3q 36

Синдром деления 4p 38

Синдром деления 4q 41

Синдром делеции 5p 43

Синдром делеции 9p 46

Синдром дупликации 9p 48

Синдром дупликации 10q 52

Синдром WAGR 54

Синдром делеции 11q 56

Синдром делеции 13q 58

Синдром дупликации 15q 60

Синдром делеции 18p 62

Синдром делеции 18q 64

Синдром кошачьего глаза 66

Синдром ХУУ 68

Синдром Клайнфельтера 70

Синдромы ХХХУ и ХХХХУ 73

Синдромы ХХХ и ХХХХ 75

Синдром ХХХХХ 77

Синдром Тернера 79

Глава 2. Сильная низкорослость без остеохондродисплазии 86

Синдром Брахмана—де Ланге 86

Синдром Рубинштейна—Тейби 92

Синдром Рассела—Сильвера 96

Синдром SHORT 100

Синдром ЗМ 102

Синдром Перхеентупьг 104

Синдром Дубовица 106

Синдром Блума 109

Синдром Йохансон—Близара 112

	Синдром Секкеля	114
	Синдром Халлермана—Штрайффа	116
Глава 3.	Умеренная низкорослость с аномалиями лица и половых органов . . .	120
	Синдром Смита—Лемли—Опица	120
	Синдром грима кабуки	125
	Синдром Вильямса	128
	Синдром Нунан	132
	Синдром Костелло	137
	Сердечно-кожно-лицевой синдром	140
	Синдром Орскога	143
	Синдром Робинова	146
	Синдром Опица—Фриаса	150
	Синдром больниц Флоатинг и Харбор	154
Глава 4.	Преждевременное старение	156
	Детская прогерия	156
	Синдром Видемана—Раутенштрауха	160
	Синдром Вернера	162
	Синдром Коккейна	164
	Синдром Ротмунда—Томсона	167
Глава 5	Ускоренный рост в раннем детстве	170
	Синдром ломкой X-хромосомы	170
	Церебральный гигантизм	173
	Синдром Уивера	177
	Синдром Маршалла—Смита	179
	Синдром Беквита—Видемана	181
	Синдром Симпсона—Голаби—Бемель	186
Глава 6.	Поражение головного мозга и нервно-мышечные нарушения	188
	Врожденная амиоплазия	188
	Дистальный артрогри поз типа 1	192
	Синдром Пены—Шокейра	196
	Мозго-глазо-лице-скелетный синдром	200
	Летальный синдром множественных птеригиев	202
	Синдром Ноя—Лаксовой	204
	Рестриктивная дерматопатия	206
	Синдром Меккеля—Грубера	208
	Синдром Паллистера—Холл	211
	X-сцепленный гидроцефалический спектр	214
	Гидролетальный синдром	216
	Синдром Уокера—Варбург	218
	Синдром Миллера—Дикера	220
	Синдром Смит—Магенис	223
	Атаксия-телеангиэктазия	226
	Синдром Менкеса	228
	Синдром делеции 22q13	230
	Синдром Эйнджелмена	232

	Синдром Прадера—Вилли	235
	Синдром Коэна	240
	Синдром Киллиана—Тешлер-Николя	242
	Синдром Цельвегера	245
	Синдром делеции 1p36	248
	Синдром Фринса	250
	Синдром Фримена—Шелдона	252
	Атрофическая миотония	254
	Синдром Шварца—Джемпела	257
	Синдром Мардена—Уокера	260
	Синдром Шинцеля—Гидиона	262
	Акрокаллезный синдром	264
	Синдром ЗС	266
	Синдром Гехта	268
Глава 7.	Синдромы с преимущественным поражением лица	270
	Синдром Мёбиуса	270
	Семейный блефарофимоз	273
	Синдром Робена	275
	Секвенция расщепленной губы	277
	Синдром Ван-дер-Вауде	280
	Фронтоназальная дисплазия	282
	Синдром Фрейзера	284
	Синдром Мельника—Фрейзера	286
	Бранхио-окуло-фациальный синдром	288
	Синдром CHARGE	290
	Синдром Варденбурга	294
	Синдром Тричера Коллинза	296
	Синдром Маршалла	298
	Синдром Вилдерванка	300
Глава 8.	Синдромы с преимущественным поражением лица и конечностей	302
	Синдром Миллера	302
	Синдром Нагера	304
	Синдром Таунза—Брокса	306
	Рото-лице-пальцевой синдром типа I	308
	Рото-лице-пальцевой синдром типа II	312
	Синдром делеции 22q11.2	314
	Глазо-зубо-пальцевой синдром	318
	Синдром Ленца	322
	Ушно-небно-пальцевой синдром типа I	324
	Ушно-небно-пальцевой синдром типа II	326
	Синдром Коффина—Лоури	328
	X-сцепленная α-талассемия и умственная отсталость	331
	Синдром Опица—Каведжиа	334
	Синдром Стиклера	336
	Синдром Кателя—Манцке	340
	Трихо-рино-фаланговый синдром типа I	342



	Трихо-рино-фаланговый синдром типа II	344
	Синдром эктродактилии, эктодермальной дисплазии и расщелин верхней губы и неба	347
	Синдром Хейя—Уэллса	350
	Синдром Робертса	352
Глава 9.	Синдромы с преимущественным поражением конечностей	356
	Синдром Греббе	356
	Синдром Поланда	358
	Синдром Шинцеля	360
	Синдром подколенной складки	362
	Синдром Эскобара	364
	Синдром CHILD	366
	Бедренно-лицевой синдром	369
	Синдром эктродактилии и аплазии большеберцовой кости	372
	Синдром Адамса—Оливера	374
	Синдром Холт—Орама	376
	Синдром Леви—Холлистера	378
	Анемия Фанкони	380
	Тромбоцитопения с отсутствием лучевых костей	384
	Синдром Аазе	386
Глава 10.	Хондродисплазии	388
	Ахондрогенез типов IA и IB	388
	Ахондрогенез типа II	391
	Фиброхондрогенез	394
	Ателостеогенез	396
	Синдром коротких ребер — полидактилии типа I	400
	Синдром коротких ребер — полидактилии типа II	402
	Танатофорная дисплазия	404
	Асфиктическая дисплазия грудной клетки	407
	Камптомелическая дисплазия	409
	Ахондроплазия	412
	Гипохондроплазия	420
	Псевдоахондроплазия	423
	Акрomezомелическая дисплазия Марото	426
	Врожденная спондилоэпифизарная дисплазия	429
	Дисплазия Книста	432
	Синдром Дюгве—Мелькиора—Клаусена	434
	Спондилометафизарная дисплазия Козловского	436
	Метатропная дисплазия	438
	Гелеофизическая дисплазия	442
	Хондрэктодермальная дисплазия	444
	Диастрофическая дисплазия	446
	X-сцепленная поздняя спондилоэпифизарная дисплазия	450
	Множественная эпифизарная дисплазия	452
	Метафизарная хондродисплазия Шмида	454
	Метафизарная хондродисплазия Мак-Кьюсика	456

Метафизарная хондродисплазия Янсена	458
Синдром Швахмана	460
Х-сцепленная доминантная точечная хондродисплазия	461
Ризомелическая точечная хондродисплазия	464
Гипофосфатазия	466
Синдром Хайду—Чейни	468
Краниометафизарная дисплазия	471
Фронтометафизарная дисплазия	473
Глава 11. Хондродисплазии с остеосклерозом	476
Аутосомно-рецессивный остеопетроз	476
Склеростеоз	480
Синдром Ленца— Маевского	482
Пикнодизостоз	485
Черепно-ключичная дисплазия	487
Синдром Юниса—Варона	490
Глава 12. Краниосиностозы	492
Синдром Сетре—Хотцена	492
Синдром Пфейффера	496
Синдром Апера	498
Синдром Крузона	502
Синдром Мюнке	504
Черепно-лобно-носовая дисплазия	506
Синдром Карпентера	508
Цефалополисиндактилия Грега	510
Синдром Антли—Бикслера	512
Синдром Баллера—Герольда	516
Глава 13. Другие скелетные дисплазии	518
Синдром множественных синостозов	518
Спондилокарпотарзальный синдром	520
Синдром Ларсена	522
Множественная экзостозная хондродисплазия	525
Ногте-надколенниковый синдром	528
Синдром Майера—Горлина	532
Дисхондростеоз Лери—Вейлля	534
Мезомелическая дисплазия Лангера	536
Акродизостоз	538
Наследственная остеодистрофия Олбрайта	540
Глава 14. Болезни накопления	542
Ганглиозидоз G M, типа I	542
Болезнь Леруа	544
Псевдогурлеровская полидистрофия	546
Синдром Гурлер	548
Синдром Шейе	552
Синдром Гурлер—Шейе	554
Синдром Хантера	556

	Синдром Санфилиппо	560
	Синдром Моркио	562
	Синдром Марото—Лами	566
	Синдром Слая	568
Глава 15.	Наследственные болезни соединительной ткани	570
	Синдром Марфана	570
	Врожденная контрактурная арахнодактилия	576
	Синдром Шпринцена—Гольдберг	578
	Синдром Элерса—Данло	582
	Несовершенный остеогенез типа I	586
	Несовершенный остеогенез типа II	589
	Оссифинирующий прогрессирующий множественный миозит	592
Глава 16.	Гамартоматозы	596
	Синдром Стерджа—Вебера	596
	Нейродермальный меланоз	598
	Синдром линейного невуса сальных желез	601
	Недержание пигмента	604
	Гипомеланоз Ито	608
	Туберозный склероз	610
	Нейрофиброматоз	614
	Синдром Мак-Кьюна—Олбрайта	618
	Синдром Клиппеля—Треноне	621
	Синдром Протея	624
	Кожно-черепно-мозговой липоматоз	628
	Синдром Маффуччи	630
	Синдром Пейтца—Егерса	632
	Синдром Баннаяна—Райли—Рувалькабы	634
	Наследственная геморрагическая телеангиэктазия	636
	Множественная эндокринная неоплазия типа ПЬ	638
	Синдром Горлина—Гольца	640
	Синдром LEOPARD	644
	Синдром Гольца	646
	Микрофтальм с линейными дефектами кожи	650
Глава 17.	Эктодермальные дисплазии	652
	Ангидротическая эктодермальная дисплазия	652
	Эктодермальная дисплазия Раппа—Ходжкина	656
	Волосо-зубо-костный синдром	658
	Гидротическая эктодермальная дисплазия	660
	Синдром GAPO	662
	Врожденная пахионихия	664
	Пигментная ксеродерма	666
	Синдром Сентера	668
Глава 18.	Синдромы, вызванные тератогенным воздействием	670
	Фетальный алкогольный синдром	670
	Фетальный гидантоиновый синдром	676

	Фетальный вальпровый синдром	678
	Фетальный варфариновый синдром	680
	Фетальный аминоптериновый синдром	682
	Ретиневая эмбриопатия	684
	Фетальный синдром ветряной оспы	686
	Синдром внутриутробной гипертермии	688
Глава 19.	Другие синдромы	690
	Синдром Коффина—Сирис	690
	Синдром Бёрьесона—Форсмана—Немана	694
	Синдром Алажиля	696
	Синдром Мельника—Нидлза	700
	Синдром Барде—Бидля	702
	Синдром Мак-Кьюсика—Кауфмана	704
	Синдром Ригера	706
	Расширенный синдром Петерса	708
	Синдром Ториелло—Кэри	710
	Синдром Мовата—Уилсон	712
	Церебро-косто-мандибулярный синдром	715
	Синдром Джарко—Левина	717
	Мандибулоакральная дисплазия	719
	Врожденная генерализованная липодистрофия	722
	Синдром лимфедемы с дистихиазом	724
Глава 20.	Некоторые секвенции	726
	Смещение сторон тела	726
	Неразделение переднего мозга	729
	Незарращение нервной трубки	732
	Скрытая позвоночная расщелина	735
	Септооптическая дисплазия	737
	Врожденный первичный гипотиреоз	739
	Синдром Ди Джорджи	742
	Синдром Клиппеля—Фейля	744
	Синдром Игла—Барретта	746
	Экстрофия мочевого пузыря	748
	Экстрофия клоаки	750
	Синдром неполноценной мочепрямокишечной перегородки	752
	Синдром Поттер	754
	Сиреномелия	756
	Синдром каудальной дисплазии	758
	Синдром амниотических перетяжек	760
	Синдром расщелины туловища и пороков конечностей	763
Глава 21.	Некоторые спектры	766
	Окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия	766
	Синдром аглоссии—адактилии	770
	Врожденная микрогастрия с редукционными пороками конечностей	772
	Синдром аномалий грудины и дисплазии сосудов	774
	Болезни однойяйцовых близнецов	776

Глава 22. Некоторые ассоциации	784
Синдром VACTERL	784
Синдром MURCS	787
Часть II. Подходы к дифференциальной диагностике	789
Задержка роста, умственная отсталость, артрогрипоз, наружные половые органы промежуточного типа	790
Часть III. Морфогенез и его нарушения	ш
Морфогенез и его нарушения	808
Часть IV. Генетика и медико-генетическое консультирование	823
Генетика и медико-генетическое консультирование	824
Часть V. Малые аномалии развития в диагностике врожденных болезней	845
Малые аномалии развития в диагностике врожденных болезней	846
Часть VI. Возрастные антропометрические нормы	865
Возрастные антропометрические нормы	866
Приложения и указатели	895
Приложение А. Указатель синдромов по признакам	896
Приложение Б. Схема записи хромосомных аномалий	967
Приложение В. Развитие зародыша и плода	970
Словарь терминов	978
Предметный указатель	984