

УДК 575.1
ББК 52.50

ISBN 978-5-98037-147-0

Генетические заболевания. Краткий справочник / Е.Н. Суспицын, Д.Л. Стрекалов, Г.А. Янус, Е.Н. Имянитов.— СПб., 2015.— 216 с.

Книга представляет собой справочник, в краткой форме обобщающий сведения о клинических признаках, типах наследования и диагностике 133 заболеваний генетической природы. Предназначена для врачей различных специальностей и студентов медицинских ВУЗов.

Революционный прогресс в изучении генетики человека закономерно привел к повышению интереса к заболеваниям, имеющим наследственную природу. Таких болезней насчитывается, по меньшей мере, несколько тысяч. В последние годы, помимо совершенствования ДНК-диагностики, появились и возможности патогенетической терапии некоторых нозологических форм.

В нашей стране уже выпущено значительное количество различных руководств по медицинской генетике. Однако многие из них, будучи ориентированными именно на врачей-генетиков, излагают информацию слишком детально. Настоящий справочник умышленно стремится к максимально краткому и структурированному изложению материала. Его целью является ознакомление врачей различных специальностей с основными симптомами распространенных наследственных заболеваний, а также существующими возможностями их специфического лечения.

СОДЕРЖАНИЕ

Аарского синдром.....	8
Адреногенитальный синдром (врожденная дисфункция коры надпочечников).....	9
Алажиля синдром.....	11
Алкаптонурия.....	12
Альбинизм глазоконный.....	13
Альюрта синдром.....	15
Альфа-1-антитрипсина недостаточность.....	16
Альфа-маннозидоз.....	18
Альфа-талассемия.....	20
Ангельмана синдром.....	22
Анемия серповидноклеточная.....	23
Анемия Фанкони.....	24
Аперта синдром.....	26
Аритмогенная дисплазия правого желудочка.....	28
Атаксия-тел еангиэктазия.....	30
Атаксия Фридрейха.....	31
Атрофия зрительных нервов Лебера.....	33
Ахондроплазия.....	34
Барде-Бидля синдром.....	36
Беквита-Видемана синдром.....	37
Блума синдром.....	39
Бругада синдром.....	40
Ваарденбурга синдром.....	42
Вернера синдром.....	43
Виллебранда болезнь.....	44
Вильсона-Коновалова болезнь.....	45
Вильямса синдром.....	47
Вольфа-Паркинсона-Уайта синдром.....	48
Вольфа-Хиршхорна синдром.....	49

Краткий справочник

Вольфрама синдром.....	50
Галактоземия.....	52
Гемофилия А.....	53
Гемофилия В.....	55
Гемохроматоз.....	56
Германски — Пудлака синдром.....	58
Гиперхолестеринемия семейная.....	60
Гипомеланоз Ито.....	62
Гипотиреоз врожденный.....	64
Гиршпрунга болезнь.....	66
Глазозубопальцевый синдром.....	68
Глаукома врожденная первичная.....	70
Гликогеноз I типа (Гирке).....	71
Гликогеноз II типа (Помпе).....	72
Гликогеноз III типа (Кори).....	74
Гликогеноз V типа (Мак-Ардла).....	76
Гомоцистинурия.....	77
Горлина синдром.....	79
Гоше болезнь.....	81
Дауна синдром.....	83
Делеции 1p36 синдром.....	85
Делеции 22q11.2 синдром.....	87
Дефицит глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы.....	88
Жильбера синдром.....	89
Калльмана синдром (гипогонадотропный гипогонадизм и аносмия).....	91
Канавана болезнь.....	93
Кардиомиопатия гипертрофическая семейная.....	95
Кардиомиопатия дилатационная семейная.....	97
Кауден синдром.....	99
Кеннеди болезнь.....	100
Кляйнфельтера синдром.....	101
Коккейна синдром.....	102
Корнелии де Ланге синдром.....	103
Костелло синдром.....	105
Кошачьего глаза синдром.....	107
Кошачьего крика синдром.....	108

Коффина-Лоури синдром.....	109
Краббе болезнь.....	111
Крузона синдром.....	112
Ларона синдром.....	113
Леша-Нихана синдром.....	114
Лиддла синдром.....	116
Линча синдром (наследственный неполипозный рак толстой кишки).....	118
Лоу синдром.....	119
Мартина-Белл синдром.....	120
Марфана синдром.....	122
Менкеса болезнь.....	123
Миотоническая дистрофия.....	125
Миотония Томсена.....	128
Множественных эндокринных неоплазий синдром, тип 1 (MEN1).....	129
Множественных эндокринных неоплазий синдром, тип 2 (MEN2).....	130
Муковисцидоз.....	132
Мукополисахаридоз I типа.....	133
Мукополисахаридоз II типа (Хантера).....	135
Мукополисахаридоз III типа (Сан-Филиппо).....	137
Мукополисахаридоз ГУ типа (Моркио).....	138
Мышечная атрофия спинальная.....	140
Мышечная дистрофия псевдогипертрофическая (Дюшенна/Беккера).....	142
Найджмеген синдром.....	144
Нейрофиброматоз I типа.....	146
Нимана-Пика болезнь.....	147
Нунан синдром.....	149
Ослера-Рендю-Вебера синдром.....	150
Остеогенез несовершенный.....	151
Параплегии спастические наследственные.....	153
Паркинсона болезнь.....	155
Патау синдром.....	156
Пейтца-Йегерса синдром.....	158
Пендред синдром.....	159

Краткий справочник

Периодическая болезнь.....	160
Пигментный ретинит.....	161
Прадера-Вилли синдром.....	163
Поликистоз почек инфантильного типа.....	164
Поликистоз почек взрослого типа.....	166
Полипоз кишечника аденоматозный.....	167
Рак молочной железы (и яичников) наследственный.....	169
Расселла-Силвера синдром.....	171
Рахит витамин D-зависимый.....	172
Рахит гипофосфатемический X-сцепленный (фосфат-диабет).....	174
Ретинобластома.....	175
Ретта синдром.....	177
Рубинштейна-Тейби синдром.....	179
Смита-Лемли-Опица синдром.....	181
Смит-Магенис синдром.....	182
Стиклера синдром.....	183
Сотоса синдром.....	184
Тёрнера синдром.....	186
Тея-Сакса болезнь.....	188
Тричера-Коллинза синдром.....	190
Туберозный склероз.....	191
Удлиненного интервала QT синдром.....	193
Ушера синдром.....	195
Фабри болезнь.....	197
Фенилкетонурия.....	198
Хиппеля-Линдау болезнь.....	199
Холта-Орама синдром.....	201
Хорея Гентингтона.....	202
Целиакия.....	204
Цистиноз.....	205
Черепно-ключичный дизостоз.....	206
Шарко-Мари-Тус болезнь.....	207
Элерса-Данло синдром.....	209
Эдвардса синдром.....	211