УДК 616
ББКР 54.1
К592

Козлова СИ., Демикова Н.С. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ СИНДРОМЫ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ: Атлас-справочник. 3-е изд., перераб. и дополн. М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия. 2007. 448 с, 236 ил.

В книге содержится описание около 500 наиболее распространенных наследственных синдромов, проиллюстрированных фотографиями больных. Приводятся минимальные диагностические признаки, клиническая характеристика, тип наследования, дифференциальная диагностика, сведения по молекулярной генетике синдромов. Описана методика медико-генетического консультирования и современные представления об эффективности этого вида помощи семьям с наследственной патологией. Третье издание книги существенно переработано и дополнено.

Книга предназначена для генетиков, педиатров, акушеров, невропатологов и врачей других специальностей.

Документ скачан с сайта Медкнига - http://www.mmbook.ru

Научный редактор академик РАМН, профессор Е.К.Гинтер

© Т.-во научных изданий КМК, издание, 2007
© СИ. Козлова, Н.С. Демикова, текст, иллюстрации, 2007

ISBN 978-5-87317-387-7

Предисловие авторов к третьему изданию

Переиздание книги обусловлено большой потребностью в справочной литературе по наследственной патологии среди врачей-генетиков, педиатров, невропатологов, окулистов и др. Известно, что наследственные болезни встречаются в практике врачей всех специальностей. Однако большинство наследственных болезней, в силу своей редкости, представляют серьезную проблему для диагностики. Разрешить эту проблему позволяют, в определенной мере, подобные издания. Возрастающий интерес к клинической генетике врачей всех специальностей, на наш взгляд, обусловлен расширяющимися возможностями помощи семьям, в которых есть больной с наследственной патологией, и самому больному. Среди этих возможностей следует выделить ДНК-диагностику, особенно дородовую, которая в настоящее время возможна для нескольких сотен наследственных болезней. Как раз для ее проведения совершенно необходим точный клинический и генетический диагноз у пробанда, чтобы избежать ошибок в прогнозе здоровья будущего ребенка. Эффективность терапевтических мероприятий также напрямую связана с точным диагнозом. Поскольку диагностика большинства известных наследственных синдромов базируется на так называемой «портретной» диагностике, куда включаются не только патологические признаки, но и малые аномалии развития (микропризнаки), иллюстративная справочная литература приобретает первостепенное значение. От точной диагностики зависят судьбы многих людей.

С момента первого издания книги прошло 20 лет, второго -10 лет, и за все это время в нашей стране не появилось ни одного подобного справочного пособия. Третье издание включает описание фенотипических проявлений около 500 синдромов, 218 из которых проиллюстрированы фотографиями больных. Описания синдромов существенно переработаны, изменения касаются уточнения клинической картины, типа наследования и сведений по молекулярной генетике. Мы в основном ориентировались на информацию, содержащуюся в Интернете на сайтах OMIM (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM), Gene Reviews (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Books), а также в компьютерных диагностических системах POSSUM и OXFORD DATABASE.

Раздел книги «Медико-генетическое консультирование» также существенно дополнен, в нем излагается современный взгляд на оказание помощи семьям с наследственной и врожденной патологией, делается акцент на коммуникативную функцию медико-генетических консультаций.

Диагностический указатель дополнен в соответствии с новой информацией, он поможет читателям найти синдром по наличию входящих в него симптомов. Книга предназначена для широкого круга врачей и в первую очередь для генетиков-консультантов медико-генетических консультаций и педиатров.

БЛАГОДАРНОСТИ

Авторы данного издания книги сердечно благодарят профессора Е.Семанову (Прага, Чехия) и канд.мед.наук О.Е. Блинникову (Прага, Чехия) за соавторство в предыдущих двух изданиях.

Выражаем глубокую благодарность заведующему медико-генетической консультации г. Хабаровска Гончару Сергею Александровичу и врачу-генетику Дрозду Дмитрию Борисовичу за предоставленные фотоматериалы для иллюстрации 15 новых синдромов, вошедших в книгу, а также для пополнения иллюстрациями прежних синдромов.

Содержание

ПРЕДИСЛОВИЕ 3

Предисловие авторов к первому изданию 3
Предисловие ко второму изданию 5
Предисловие авторов к третьему изданию 6
Благодарности 6

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ СИНДРОМЫ 7

Аарскога синдром — Ахондроплазия 9
Базальноклеточного невуса — Брахиоскелетогенитальный синдром 42
Ваарденбурга — Вольфа-Паркинсона-Уайта синдром 51
Галактоземия — Гранулематозная болезнь 59
Двенадцатиперстной кишки атрезия — Дубовица синдром 92
Зрительного нерва атрофия — гипоплазия 101
Ихтиоз — Йодтирозина дийодиназы дефицит 103
Кабуки — Куррарино синдром 105
Ларсена — Лоуренса-Муна синдром 132
Маннозидоз — Мюллеровых протоков персистенция 145
Невуса красно-голубого пузырчатого — Нунан синдром 179
Облысение гнездное — Отосклероз 191
Пайла болезнь — Пьера Робена аномалад 203
Радиоульнарный синостоз — Рубинштейна-Тейби синдром 226
Секкеля синдром — Сфероцитоз наследственный 239
Тапетохориоидальная дистрофия — Туберозный склероз 252
Умственная отсталость — Ушера синдром 260
Фабри болезнь — Фукозидоз 261
Халлермана-Штрайфа — Хромосомы Х моносомии синдром 272
Целиакия — Цероид-липофусциноз 295
Чедиака-Хигаши синдром — Черепно-мозговые грыжи 298
Швахмана-Даймонда — Штурге-Вебера синдром 303
Щитовидной железы гормоногенеза дефект — дисгенезия 307
Экзостозы — Эритрокератодермия 308
Ярхо-Левина синдром 325

Литература 326

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ 327

Основные понятия медико-генетического консультирования 328
Составление родословной 330
Анализ родословной 331
Методы расчета риска 333
Расчёты генетического риска при моногенных заболеваниях 336
Расчёты генетического риска при хромосомных болезнях 359
Расчёты генетического риска при при мультифакторных заболеваниях 360
Эффективность медико-генетического консультирования 364
Литература 366

ПРИЛОЖЕНИЯ 367

Терминологический словарь 369
Указатель синдромов по признакам 374
Предметный указатель 430