**В.А. ЗАПАДНЫЙ,
А.А. МЕДВЕДЕВА**

**Краткая характеристика наиболее часто встречающихся болезней человека**

В статье представлена краткая характеристика почти 100 наиболее распространенных болезней человека, таких, как туберкулез, сахарный диабет, витамин-D-резистентный рахит, близорукость и другие. В основу построения положена схема, помогающая определить тип наследования рассматриваемого заболевания. Пользуясь этой схемой, можно попытаться самостоятельно определить вероятность передачи по наследству от родителей к потомству данной болезни.



В скобках указано общее количество рассмотренных болезней и признаков, относящихся к данному типу наследования.

**АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ**

**Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами**

Доминирование полное

* Генотип здорового человека: **аа**
* Генотип больного человека: **А–**

**1. Аниридия**

Отсутствие радужной оболочки глаз. Обычно двустороннее заболевание, которому сопутствуют помутнение роговицы и хрусталика, понижение остроты зрения, светобоязнь.

**2. Арахнодактилия (синдром Марфана)** (от греч. *arachne –*паутина и*daktylos –*палец; букв. «паучьи пальцы»).

Синдром впервые описал Марфан (B. J. A. Marfan) в 1896 г. У больных отмечается сочетание различных скелетных, глазных и висцеральных аномалий. Характерны очень высокий рост, длинные и тонкие конечности с очень длинными и тонкими пальцами; гиперподвижность суставов; астеничная конституция. При этом заболевании часты пороки сердца, миопия высокой степени.

Пенетрантность примерно 30%.

**3. Астигматизм** (от греч.*a –*начальная часть слов со значением отрицанияи*stigme –*точка).

Недостаток оптической системы или преломляющей способности глаза: лучи, вышедшие из одной точки объекта, не способны собраться вновь в одной точке, в результате чего изображение получается расплывчатым.

**4. Ахондроплазия (хондродистрофия)** (от греч.*a –*начальная часть слов со значением отрицанияи *chondros* – хрящ; *plasis* – формирование).

Врожденное отставание в росте костей конечностей при нормальном росте туловища, шеи и головы. Непропорциональная карликовость за счет укорочения проксимальных отделов конечностей; типичный низкий рост (при рождении – 46–48 см, у взрослых – 120–130 см); большой череп с выступающим затылком, седловидный нос (запавшая переносица); кости широкие и короткие. Дети отстают в двигательном развитии, но интеллект, как правило, нормальный. Подавляющее большинство детей гибнут внутриутробно, но выжившие – жизнеспособны.

**5. Близорукость (миопия**) (от греч. *mio –*жмуриться и *ops* – глаз).

Параллельные лучи, идущие от расположенных вдали предметов, соединяются перед сетчаткой. Развитию близорукости способствует напряженная зрительная работа на близком расстоянии при ослабленной аккомодации и наследственной предрасположенности. Характерна пониженная острота зрения, особенно при рассмотрении удаленных предметов. Обычно начинает развиваться в младших классах школы.

Некоторые формы имеют аутосомно-рецессивный тип наследования.

**6. Брахидактилия** (от греч. *brachys*– короткий и *daktylos* – палец).

При этом заболевании у больных укорочение пальцев обусловлено недоразвитием фаланг или метакарпальных костей. Число пораженных пальцев варьирует даже у представителей одной и той же семьи.

**7. Вывих бедра врожденный**

Проявляется у новорожденных женского пола в 6 раз чаще, чем у новорожденных мужского пола. Чаще встречается левосторонний вывих. Стойкое смещение суставных концов костей за пределы их нормальной подвижности. Страдают все элементы сустава. Симптомы: щелчок при разведении бедер, асимметрия кожных складок на бедрах, укороченные конечности, их наружная направленность. Окончательный диагноз ставится при рентгеноскопии.

Пенетрантность примерно 25%.

**8. Гипертония (гипертоническая болезнь)** (от греч.*hyper –*сверхи*tonos —*напряжение).

Повышенное кровяное давление в артериях (АД), повторные подъемы АД до 160/95 мм ртутного столба и выше. В настоящее время в развитых странах данным заболеванием страдают 18–20% взрослых людей. Причинами часто являются нервное перенапряжение и психическая травматизация (тревога, страх); вероятность заболевания повышается при избыточном питании (в сочетании с сидячим образом жизни).

**9. Гипертрихоз**(от греч. *hyper*– над, сверхи *thrichos*– волос).

Чрезмерное развитие волосяного покрова, не характерное для данного участка кожи, пола или возраста человека. Часть форм имеет Y-сцепленный тип наследования. Фенотипически это вы-глядит как оволосение края ушной раковины. Болезнь чаще всего проявляется к 17–20 годам.

**10. Гиперхолестеринемия** (от греч.*hyper –*сверх и*hole –*желчь).

Связана с нарушением обмена холестерина. Биохимический анализ крови показывает повышенное содержание холестерина, каротина и витамина D. В гомозиготном состоянии проявление заболевания резко усиливается.

У гомозигот на коже в области локтевых, коленных и межфаланговых суставов развиваются узелковые ксантомы (доброкачественная опухоль). В связи с поражением сердечно-сосудистой системы рано развивается стенокардия и инфаркт миокарда.

**11. Глаукома врожденная (врожденный буфтальм, ювенильная глаукома)** (от греч.*glaukoma* *–*светло-зеленый и *congenital*– врожденный).

Хроническое заболевание глаз с постоянным или периодически повышающимся внутриглазным давлением, атрофией зрительного нерва и изменениями поля зрения. При глаукоме область зрачка иногда отсвечивает серым или зеленовато-голубым цветом. Симптомы – временное затуманивание зрения, радужные круги перед глазами, приступы резких головных болей, светобоязнь, слезотечение. В итоге может произойти полная потеря зрения. Заболевание чаще встречается у мужчин.

**12. Глухота и ониходистрофия**(доминантная форма).

Описана в 1962 г. G. Robinson с соавторами.

Характерна дистрофия ногтей, тугоухость, наличие остроконечных зубов.

Иногда сопутствуют синдактилия и (или) полидактилия.

**13. Глухота и приступы головокружения (синдром Меньера)**

Впервые описана в 1949 г. M. Brown.

Характерны снижение слуха, шум в ушах, головокружение. Основное проявление – нейросенсорная глухота (обычно односторонняя).

**14. Дальнозоркость (гиперметропия)**(от греч. *hyper*– сверх; *metron* –мера; *ops* – глаз).

Параллельные лучи, идущие от расположенных вдали предметов, соединяются позади сетчатки. Характерна пониженная острота зрения, особенно вблизи. С возрастом зрение существенно ухудшается вследствие ослабления аккомодации.

**15. Дегенерация роговицы** (от лат. *degenerare* – вырождаться).

Изменения в различных участках тканей роговицы, ведущие к потере зрения вследствие нарушения прозрачности роговицы.

Некоторые формы наследуются по аутосомно-рецессивному типу.

**16. Дизостоз черепно-лицевой Крузона**

Описан в 1912 г. O. Grouzon.

Группа скелетных аномалий, главным образом черепа: преждевременное зарастание черепных швов, приводящее к его деформации; большой родничок, напротив, очень долго не зарастает. Отмечаются расходящееся косоглазие, клювовидный нос, гипоплазия верх- ней челюсти, короткая верхняя губа и иные аномалии лица. Иногда проявляются глухота и умственная отсталость.

Пенетрантность примерно 50%.

**17. Дисплазия ногтей и гиподонтия (зубо-ногтевой синдром)** (от греч. *dys* – приставка, обозначающая отделение, отрицание и *plasis* – образование, формирование; *hupo* – под и *dentis*– *зуб*).

У всех детей с этим синдромом количество зубов уменьшено до 1–20; отмечается гипо-плазия и медленный рост ногтей (особенно в первые 3 года жизни). При рождении ребенка ногти могут вообще отсутствовать. У взрослых на пальцах рук ногти становятся нормальными, на пальцах ног остаются маленькими, ложкообразными. В 50 % случаях волосы тонкие.

**18. Дисплазия эктодермальная гидротическая (синдром Клоустона)** (от греч. *derma* *–* кожа).

Синдром описан в 1929 г. H. Clouston.

Проявляется в дистрофии ногтей. У больных отмечается наличие редких, тонких, ломких, легко выпадающих волос; брови редкие. Кожа пигментирована над суставами, в области сосков, в подмышечных впадинах и других местах. Потовые и сальные железы не изменены.

Иногда сопутствуют катаракта, низкорослость, страбизм, заторможенность.

**19. Дистрофия мышц глазного яблока и глотки** (от греч.*dys –*нарушение, расстройство и *trophe**–*питание)

Синдром описан в 1962 г. Victor G. с соавторами.

Заболевание начинается в возрасте 30–50 лет. Характерны слабость мышц глотки, двусторонний птоз (от греч. *ptosis*– падение, опущение того или иного органа) век, прогрессирующая дисфакция. Из-за дисфагии больной утрачивает способность глотать сначала твердую, а по мере прогрессирования болезни и жидкую пищу.

**20. Желтуха гемолитическая (Дюшена)** (от греч.*haima* –кровь и *lysis –*разложение).

Желтуха – это не самостоятельная болезнь, а симптом, который может сопровождать как различные заболевания печени, желчных путей, крови, так и интоксикацию организма.
Гемолитическая желтуха – заболевание не печени, а крови. Развивается вследствие повышенного распада кровяных телец (гемолиз), в результате чего освобождается значительное количество гемоглобина. Красящее вещество желчи – билирубин – образуется из гемоглобина крови. Всасывание билирубина в общий ток крови приводит к появлению желтушного окрашивания кожи.

**21. Катаракты врожденные** (от греч. *katarrhaktes* – водопад).

Помутнение хрусталика глаза в результате старческого нарушения питания тканей, диабета и пр. Острота зрения резко снижается.
Некоторые формы наследуются по аутосомно-рецессивному и Х-сцепленному рецессивному типам.

**22. Кожа вялая**

Генерализованная вялость кожи, типичные изменения эластичных волокон в биоптатах кожи. При этом кожа свисает крупными складками, выглядит грубой и слегка пигментированной. Подкожная жировая клетчатка практически отсутствует.
Часто сопровождает аномалии сердца, эмфизему легких, слабость голосовых связок и др.
Тип наследования, кроме рассмотренного, может быть аутосомно-рецессивным и Х-сцепленным рецессивным.

**23. Косоглазие, или страбизм** (*strabysmos, strabos*–кривой, косящий).

Положение глаз, при котором зрительная линия одного из них направлена на предмет, а другого – отклонена в сторону.
*Косоглазие содружественное* – косящий глаз всегда следует за движениями другого. Причиной этого заболевания бывают аномалии рефракции (преломления света).
*Косоглазие паралитическое* – глаз не движется в сторону парализованной мышцы. Нередко двоение предметов. Причины заболевания: отравление (алкоголь, свинец), ботулизм, инфекционные болезни (дифтерия, грипп), травмы. Проявляется непроизвольными быстрыми, толчкообразными движениями глаз.

**24. Мигрень, или гемикрания** (от греч.*hemi*– половина*,*+ *chranion*– череп).

Пароксизмальные боли в одной половине головы, сопровождающиеся рвотой (спазм и следующее за тем длительное расширение сосудов являются непосредственной причиной головной боли). Существенную роль играют аллергия и наследственные факторы. Страдает 5–10% популяции. Начинается в юношеском, реже детском возрасте. Обычно медикаментозно удается добиться лишь временного ослабления или урежения приступов.

**25. Миопатия дистальная наследственная с поздним началом** (от греч. *mio, mios* – мышца + *patos*–страдание, болезнь; от лат. *distо* – отстою; *distare* – отстоять, находиться на расстоянии).
Начинаются в возрасте 20–40 лет. Прогрессивная атрофия мускулатуры. Плече-лопаточно-лицевая форма относится к поздним формам. Сопровождается поражением лицевой мускулатуры. Характеризуется мышечной слабостью и атрофией мышц М.Дюшена – периодически повторяющиеся параличи, связанные с потерей мышечными клетками калия. Прогрессирующе снижается интеллект.

**26. Миоплегия** (от греч. *mys*– мышца + *plege –* удар).

Периодически повторяющиеся параличи, связанные с потерей мышечными клетками калия. Приступ длится от нескольких минут до нескольких часов (крайне редко при вовлечении в процесс респираторной мускулатуры наступает смерть).

**27. Ногтей-надколенника синдром, или онихоостеодисплазия** (от греч. *опух* – ноготь*+* *osteon* – кость*+* лат. *dis*– нарушение, расстройство *+*греч. *plasis*– образование).
У больных данным заболеванием ногти узкие, расслаивающиеся. Коленная чашечка гипоплазирована, может иметь неправильную многоугольную форму или отсутствовать вообще. Отмечается вывих надколенника. Ограничена подвижность в локтевых суставах. Иногда – сколиоз. Заболевание осложняется подвывихом коленного сустава, деформацией голени, остеоартритом коленных суставов.

**28. Облысение гнездовое** (**Alopecia areata**)

Для людей с данным заболеванием характерны ограниченные или обширные участки облысения, отсутствие бровей и ресниц. Причиной этого является алопеция – стойкое или временное, полное или частичное выпадение волос.
Сопутствующее: дистрофические изменения ногтей, катаракты, атопический дерматит, нарушение функций щитовидной железы. Болезнь может проявиться вскоре после рождения, но чаще – после 30 лет.

**29. Ожирение**

Избыточное накопление жира в тканях организма. Наступает при повышении аппетита, вследствие уменьшения мышечной активности, при нарушении деятельности ЦНС и желез внутренней секреции, регулирующих обмен веществ.

**30. Отосклероз, или отоспонгиоз** (от греч. *otos* – ухо + *skleros*– твердый).

Заболевание косточек среднего уха (очаговое поражение костной капсулы лабиринта). Может привести к полной потере слуха. Заболевание обычно возникает в возрасте 8–10 лет или чуть позднее. Наиболее частые жалобы – ощущение звона и пульсации в ушах.
Пенетрантность – около 30%.

**31. Панкреатит наследственный** (от греч. *pankreas* – поджелудочная железа; букв. воспаление поджелудочной железы).
Заболевание проявляется опоясывающими болями, возникающими после приема острой и жирной пищи. Боли сопровождаются тошнотой и рвотой. Приступ нарастает в течение 24–48 ч и стихает через несколько дней. При этом в сыворотке повышается уровень амилазы и липазы, происходит кальцификация ткани поджелудочной железы.

**32. Подагра** (от греч. *podagra* – капкан для ног; *podos* – нога + *agra* – добыча).
Из-за нарушения обмена веществ концентрация мочевой кислоты в организме может повышаться. Происходит отложение уратов в различных тканях. Острыми приступами артритов и образованием почечных камней болезнь проявляется не всегда. Клиническая картина выражена главным образом в пожилом возрасте.
Причины: наследственная предрасположенность, переедание, злоупотребление мясом, алкоголем, операции, травмы, прием мочегонных средств, рибоксина. Приводит к деформации суставов, нарушению психики.
Пенетрантность у женщин равна 20%, у мужчин болезнь проявляется значительно реже.

**33. Полидактилия** (от греч. *polydactylos* – многопалый; от греч. *polys*– многочисленный + *dactylos*палец).
Врожденное уродство. У больных появляются дополнительные пальцы, которые могут быть расположены со стороны l или V пальцев. Степень выраженности признака может значительно варьировать: 6 пальцев может быть на всех четырех конечностях или только на одной, двух, трех. Иногда бывает по 7 пальцев.
Сопутствующее: двусторонняя синдактилия (редко).

**34. Поликистоз почек, взрослый тип** (от греч. *poly* – много, *kystis* – пузырь).
Часто встречается у членов одной семьи. Диагностируется в 20–40 лет, но иногда обнаруживается и у детей, и у стариков. Врожденное заболевание, при котором в обеих почках появляются и постепенно увеличиваются кисты, что приводит к атрофии функционирующей паренхимы. Патогенез обусловлен пороком эмбрионального развития канальцев, часть которых трансформируется в кисты. Почки у большинства больных увеличены, кисты могут нагнаиваться, вызывать кровотечения. В течение многих лет поликистоз может протекать без симптомов, но иногда приводит к возникновению почечной недостаточности.

**35. Полипоз кишечника аденоматозный, или синдром Гарднера, семейный полипоз толстогокишечника**(от греч. *poly*– много; греч. *polypos* – мед.: полипы – патологические образования в виде ворсинчатых или грибовидных разростаний и от греч. *aden* – железа + греч. *oma* – окончание в названии опухолей; *adenoma* – доброкачественная опухоль).
Описан в 1953 г. E.Gardner с соавторами. Заболевание проявляется множественными полипами кишечника, в основном толстого. В 95% случаев развивается до 25-летнего возраста. Возможны кишечные кровотечения.

**36. Рак молочной железы**

Онкологические заболевания связаны с ***онкогенезом*** (от греч. *onkos* – опухоль + *genesis*– происхождение) – процессом превращения нормальных клеток тканей в опухолевые. Различают два вида опухолей (избыточных патологических разрастаний тканей): доброкачественные и злокачественные (раковые опухоли).
Рак молочной железы – одно из самых распространенных заболеваний. Твердая безболезненная опухоль в толще железы, иногда случайно обнаруживаемая. Развивается у одной из десяти женщин. Ранний диагноз рака молочной железы обеспечивает успешное лечение большинства больных. При отдаленных метастазах результаты лечения намного хуже.

**37. Резус-фактор** (**Rh-фактор**)

Особое вещество (фактор), содержащееся в крови макак резус и у 85% людей; обусловливает совместимость и/или несовместимость крови матери и плода, а также (при переливании крови) – донора и реципиента. В простейшем варианте резус-положительность доминирует над резус-отрицательностью. Однако ряд исследований показывает, что резус-фактор определяется несколькими тесно сцепленными генами, что обусловливает большое разнообразие вариантов резус-несовместимости.

**38. Ретинит пигментный** (от лат. *retina* – сетчатка + *pigmentum* – краска).
Воспаление сетчатки глаза. У больных повышается ее пигментация, что приводит к слепоте. Болезнь проявляется примерно в 20 лет и прогрессирует к 50 годам, медленно снижая остроту зрения.
Сопутствующее: глаукома, отслойка сетчатки; нередко – снижение остроты слуха.
Аутосомно-доминантная – не самая распространенная форма. Кроме этого могут быть аутосомно-рецессивный и Х-сцепленный рецессивный типы наследования.

**39. Синдактилия** (от греч. *syn* – вместе + *dactylos*– палец).
У больных происходит частичное или полное сращение пальцев; всего бывает 5 типов. У некоторых животных наблюдается как нормальное явление, у человека – как уродство.
Часть форм имеет рецессивный, Y-сцепленный тип наследования.

**40. Слепота** в строго научном смысле слова связана с полной утратой зрения, неспособностью отличать свет от темноты. В практическом смысле слепота – утрата способности ориентироваться в окружающей обстановке, невозможность передвигаться без посторонней помощи, хотя светоощущение еще сохранено.

**Слепота ночная врожденная стационарная, или гемералопия, куриная слепота, сумеречная слепота**(от греч.*hemera*– день + *alaos*– слепой + *ops, opsis*– глаз, зрение; букв. дневное время, видящий днем).
Одна из форм заболевания, при котором происходит снижение остроты зрения в темное время суток из-за отсутствия или ослабления темновой адаптации. Ночная слепота может быть симптомом хориоретинальной дегенерации.
Кроме этого, может быть Х-сцепленный рецессивный тип наследования.

**41. Хорея Гентингтона** (от греч. *choreia* – пляска).

Нервная болезнь, которая проявляется непроизвольными беспорядочными сокращениями мышц, подергиванием (прекращается только во сне). Возраст начала заболевания – 35–40 лет. Основные признаки – хорея и ***деменция*** (от лат. *dementia* – приобретенное слабоумие, безумие). У больных походка неуверенная, шаркающая. Движения нестереотипны, речь затруднена в связи с «вовлечением» в болезнь мышц языка и неба. Характерны изменения психики, эмоциональная лабильность и паранойя. Существует форма заболевания, которая начинается в детском возрасте; при этом двигательные нарушения напоминают паркинсонизм.

**42. Шизофрения** (от греч. *shiso*— расщепляю, разделяю, *fren*— разум, мысль).
Психическая болезнь с тенденцией к стойкому изменению психики. Больные становятся замкнутыми, их мысли и чувства мало соответствуют действительности. Нередко появляется склонность к бесплодному мудрствованию. Они становятся равнодушными, эмоционально опустошенными. Различают:

* кататоническую форму, характеризующуюся молчаливым обездвижением или бурным возбуждением, бессвязной речью, фантастическими переживаниями;
* параноидную форму, выражающуюся в развитии бреда преследования, величия, псевдогаллюцинаций;
* простую форму, развивающуюся исподволь в возрасте полового созревания.

**43. Эктродактилия (расщепление кисти и стопы)**

Проявляется в виде как частичного, так и полного отсутствия одного или нескольких пальцев. Выделяют типичные и атипичные случаи расщепления кисти и стопы. Стопа и/или кисть могут иметь так называемую клешнеобразную форму. Может сочетаться с сидактилией, брахидактилией, недоразвитием пальцев.
Описаны случаи аутосомно-рецессивного типа наследования.

**44. Эллиптоцитоз** (от греч. *еlleiptikos*– эллиптический, имеющий форму эллипса + *kytos –* клетка, сосуд).

Заболевание характеризуется изменением формы значительной части эритроцитов: они становятся овальными. В ряде случаев отмечена аномалия без патологических изменений или с легкой анемией в первые месяцы жизни. В гомозиготном состоянии нередко развивается тяжелая гемолитическая анемия.
Данное заболевание проявляется и по типу неполного доминирования.



**45. Эпилепсия централопатическая** (от греч. *epilepsia*– падаю)

Падучая болезнь – болезнь, характеризующаяся возникновением время от времени припадков с судорогами, при этом имеет место полная потеря сознания или кратковременное психическое расстройство с помрачением сознания. Постепенно изменяется характер больного, и в ряде случаев снижаются его умственные способности. Развивается вследствие травмы головы, родовой травмы, при инфекциях, интоксикациях и опухолях мозга. Судорожные припадки могут возникать как без видимой внешней причины, так и при испуге, переутомлении. Нередко припадку предшествует так называемая аура (от греч. *aura*– дуновение ветерка, веяние) – общее недомогание с головной болью, дурным настроением.

**ДОМИНИРОВАНИЕ НЕПОЛНОЕ**

**1. Анемия серповидно-клеточная (АСК)** (от греч. *an*– не и *haima*– кровь).
Анемии – это группа заболеваний, которые характеризуются уменьшением количества эритроцитов и содержанием в них гемоглобина и/или общей массы крови. Проявляются общей слабостью, одышкой. АСКобусловлена мутацией гена гемоглобина. Аномальный гемоглобин при низких концентрациях кислорода в клетке переходит в состояние геля, эритроциты принимают форму серпа и/или полумесяца. Гомозиготы (**аа**) по данному признаку редко доживают до полово-зрелости. У гетерозигот (**Aа**) клиника выражена неясно. Носители гена талассемии и АСК устойчивы к малярии.

* ***Гомозиготная форма****.* Некоторая умственная отсталость, связанная с рано развившимся анемическим синдромом; сопровождается нарушениями скелета: дети худые, с удлиненными конечностями; череп высокий, суженный, часто имеет утолщенный шов в лобной части в виде гребня. Характерны тромботические отложения. Наблюдаются асептические некрозы головок бедренных и плечевых костей. Нередки инфаркты легких. Печень увеличена. Селезенка в начале болезни увеличена, со временем из-за повторяющихся инфарктов сморщивается и перестает пальпироваться.
* ***Гетерозиготная форма***. Проявляется при гемолитических кризах, спровоцированных бескислородным состоянием (при наркозе, тяжелой пневмонии, во время полета на самолете без герметизации и т. п.). Характерны множественные тромботические отложения.
Настоящие эритроциты серповидной формы выявляются лишь при специальной пробе.

**2. Безглазие (анофтальмия)** (от греч. *an*– не и *ophtalmos*– глаз).
Врожденное отсутствие одного или обоих глаз. При генотипе **Аа** отмечается уменьшенный размер глазных яблок.

**3. Йода транспорт дефицит (врожденный гипотиреоз; семейный зоб)** (от греч. *hypo*– под, внизу и лат. *thyreoidea*– щитовидная железа).
Недостаточность функции щитовидной железы. Причины: заболевания железы, поражение гипофиза и др. Тяжелые формы гипотиреоза:
**1) микседема** (от греч. *myxa*– слизь и *oidema*– опухание, отек). Признаки: отек кожи и подкожной клетчатки, выпадение волос, вялость, снижение умственных способностей);
**2) кретинизм**(от франц. *сretin*– слабоумный, кретин). Признаки: задержка физического и психического развития. Главным образом встречается в горных районах с недостатком йода в воде или как наследственная патология.
*Йодирование* – способ массовой профилактики эндемического зоба искусственным обогащением питьевой воды, поваренной соли и других пищевых продуктов соединениями йода.
Дети, подверженные данному заболеванию, резко отстают в психомоторном развитии, имеют низкий голос, характерный внешний вид (короткую шею, широкий нос, узкие глазные щели, отечные веки, полуоткрытый рот, сухую кожу, редкие волосы). У больных нередки пупочные грыжи, запоры.

**4. Пельгеровская аномалия сегментирования ядер лейкоцитов**
Обусловлена нарушением созревания сегментоядерных лейкоцитов. У гомозигот сегментация ядер отсутствует, у гетерозигот сегментация ядер лейкоцитов не-обычная.

**5. Цистинурия** (от греч. *kystis*– мочевой пузырь).
У больных наблюдается повышенное содержание в моче цистина и некоторых других аминокислот. У гетерозигот болезнь протекает бессимптомно; у гомозигот образуются цистиновые камни в почках.

**6. Эллиптоцитоз** (от греч. *elleiptikos* – эллиптический и *kytos* – клетка, сосуд).
Заболевание характеризуется изменением значительной части эритроцитов: они приобретают овальную форму. В ряде случаев отмечена аномалия без патологических изменений или с легкой анемией в первые месяцы жизни. В гомозиготном состоянии нередко развивается тяжелая гемолитическая анемия.
Заболеванию опутствует легкая анемия в первые месяцы жизни.
Некоторые формы данного заболевания проявляются по аутосомно-доминантному типу (полное доминирование).

### Болезни и признаки, контролируемые рецессивными генами

Генотип здорового человека: **А-**
Генотип больного человека: **аа**

**1. Акаталазия (акаталаземия)**(отгреч.*а*– отрицательная частица; *katalasa* – фермент, катализирующий реакцию разложения перекиси водорода).
Наиболее часто встречается у японцев. Обусловлена отсутствием каталазы в крови и тканях. У половины носителей генов в юношеском возрасте развиваются язвы на деснах; у других проходит бессимптомно.

**2. Аллергия** (от греч. *allos* – другой, *ergon* – действие)
Измененная реактивность организма к повторному воздействию на него различных раздражителей – аллергенов (микробов, чужеродных белков), вызывающих образование антител. Выражается в понижении (иммунитет) или повышении (анафилаксия) чувствительности. Различают аллергические болезни – сенную лихорадку, бронхиальную астму, крапивницу. Аллергические поражения органов пищеварения бывают пищевого, лекарственного, бактериального и др. происхождения. Пищевая А. – при употреблении в пищу определенных, нередко сезонных, продуктов: некоторых овощей, фруктов, ягод, грибов, рыбы. Возможны аллергические поражения пищеварительной системы при ингаляционном поступлении некоторых аллергенов: пыльцы цветов, пыли, паров химических веществ, некоторых продуктов распада бактерий, гельминтов, простейших. При поражении желудочно-кишечного тракта наблюдается боль в животе, загрудинная боль. Могут быть желудочно-кишечные кровотечения. Поражается печень, тяжелые случаи – с массивным некрозом печеночной паренхимы – протекают очень остро и как следствие – печеночная недостаточность. Гибель больного в течение нескольких дней.

**3. Альбинизм глазо-кожный тирозиназонегативный (альбинизм полный)**(от лат. *albus* – белый).
Тотальная депигментация; отсутствие пигментации, присущей данному виду организмов. У животных и человека выражается в отсутствии пигментации кожи, волосяного покрова и радужной оболочки глаз. У растений выражается в отсутствии зеленой окраски на всем растении, иногда на отдельных его участках (это приводит к пестролистности). У животных и человека возникает светобоязнь, красный зрачковый рефлекс. Отсутствие синтеза пигмента при инкубации волосяных луковиц в растворе тирозина.

**4. Алькаптонурия**
Сопровождается выделением с мочой гомогентизиновой кислоты. Подщелоченная моча при этом заболевании быстро темнеет. Проявляется окрашиванием хрящевых тканей; в пожилом возрасте развивается артрит.

**5. Афибриногенемия**(от греч. *а* — отрицательная частица и *fibrin* — нерастворимый белок, является конечным этапом процесса свертывания крови; *haima* — кровь).
Кровоточивость желудочно-кишечного тракта, мочеполовых путей и пр. Многочисленные синяки. Тяжелые формы заканчиваются смертью.

**6. Ахондрогенез, тип Паренти**–**Фраккаро**(от греч. *genesis* – происхождение, *a* – отрицательная частица и *chondros* – хрящ).
Укорочение ребер и длинных трубчатых костей. Резкое укорочение конечности, короткая шея, бочкообразное туловище. Размеры черепа обычные; голова при пальпации – несколько мягкая.
Сопутствующее: недоношенность, водянка плода.
Смерть наступает внутриутробно или вскоре после рождения.

**7. Близорукость (миопия)** (от греч. *mio* – жмуриться и *ops* – глаз).
Параллельные лучи, идущие от расположенных вдали предметов, соединяются впереди сетчатки. Развитию близорукости способствует напряженная зрительная работа на близком расстоянии при ослабленной аккомодации и наследственная предрасположенность. Симптомы: пониженная острота зрения, особенно вдаль. Обычно начинает развиваться в младших классах школы, к 18–20 годам нередко усиливается.
Некоторые формы имеют аутосомно-доминантный тип наследования.

**8. Галактоземия** (от греч. *galaktikos* – молочный).
Неспособность использовать молочный сахар. Первые симптомы заболевания у новорожденных проявляются после приема молока.
При небрежно назначенном лечении или в его отсутствии обычно развиваются ядерная катаракта и умственная отсталость. Имеет целый комплекс признаков: желтушность, исхудание, цирроз печени.
Тяжелые формы заканчиваются летально в первые месяцы жизни (от инфекций или печеночной недостаточности). При раннем правильном применении диеты дети развиваются нормально.

**9. Глухонемота врожденная**
В основе заболевания лежит врожденная глухота, препятствующая усвоению речи. Наследственные формы глухонемоты передаются целым рядом неаллельных аутосомных рецессивных генов.

**10. Глухота и ониходистрофия, рецессивная форма** **(дистрофия ногтей и нейросенсорная глухота)**
Характерна дистрофия ногтей. Типична врожденная нейросенсорная глухота. Ногти на пальцах кистей и стоп маленькие, укороченные. Встречается косоглазие.

**11. Дегенерация гепатолентикулярная (Вильсона–Коновалова болезнь, дистрофия гепатоцеребральная)**
Заболевание начинает проявляться, как правило, в возрасте 10–15 лет. В основе его возникновения – нарушенный синтез белка церулоплазмина, «транспортирующего» медь. Нарушение обмена меди в организме приводит к избыточному отложению этого химического элемента в печени, почках, селезенке, головном мозге, роговице глаз и др.
Приводит к поражению печени типа цирроза, деструктивным процессам в головном мозге, при этом в 5–10 раз усиливается выделение меди с мочой.

**12. Дегенерация роговицы**
Изменения в различных участках тканей роговицы, что ведет к потере зрения вследствие нарушения прозрачности роговицы.
Аутосомно-рецессивная – довольно редкая форма. Большинство форм наследуется по аутосомно-доминантному типу.

**13. Диабет сахарный**(от греч. *diabetes* – сахар).
Сахарное мочеизнурение. Поражается внутренняя секреторная часть поджелудочной железы, вследствие чего нарушается углеводный обмен, сахар не усваивается организмом, выделяется с мочой. Имеет значение наследственная предрасположенность, иммунные, сосудистые нарушения, ожирение, психические и физические травмы, вирусные инфекции. Характерен ряд сосудистых осложнений – кожи, крупных сосудов, глаз, мышц и др.

**14. Идиотия амавротическая Тея–Сакса**(от греч. *idioteia* – невежество; самая тяжелая форма врожденного психического недоразвития – олигофрении и *amauros* – темный, слепой).
Данная форма идиотии начинает проявляться в возрасте до одного года и заканчивается летальным исходом в возрасте 4–5 лет в результате необратимых изменений в нервных клетках, главным образом коры больших полушарий и мозжечка. Характерны прогрессивно развивающиеся паралитические явления, нарушения психики, слепота. В 27–53% случаев встречается при родственных браках (в частности, среди евреев-ашкенази).

**15. Катаракты врожденные**(от греч. *katarrhaktes* – водопад).
Помутнение хрусталика глаза в результате старческого нарушения питания тканей, диабета и пр. Острота зрения резко снижается.
Аутосомно-рецессивная – не самая распространенная форма. Многие формы наследуются по аутосомно-доминантному и Х-сцепленному рецессивному типам.

**16. Кожа вялая**

Генерализованная вялость кожи, типичные изменения эластичных волокон в биоптатах кожи. При этом кожа свисает крупными складками, поверхность грубая и слегка пигментированная. Подкожная жировая клетчатка практически отсутствует.
Сопутствующее: аномалии сердца, эмфизема легких, слабость голосовых связок и др.
Типы наследования, кроме рассмотренного, могут быть аутосомно-доминантным и Х-сцепленным рецессивным.

**17. Микрофтальмия**(от греч. *micros* –малый и *ophtalmos*– глаз).
Уменьшение глазного яблока. Степень заболевания может быть различной, вплоть до клинической картины анофтальмии (*см*.: Неполное доминирование).

**18. Нечувствительность к боли врожденная**
Характерно отсутствие болевой реакции, в связи с чем у человека – частые травмы, приводящие к множественным рубцам на лице и на теле. Интеллектуальное развитие, как правило, нормальное.
Нередко сопутствующими являются остеомиелит, асептический некроз.

**19. Обратного расположения органов синдром**(**Situs inversus viscerum)**(от лат.*site* – местоположение, *inverse* – обратный порядок и *versera* – внутренности, внутренние органы)
При этом заболевании сердце расположено в правой половине грудной клетки, желудок – в правой стороне эпигастрия, печень – в левом подреберье, сигмовидная кишка – в правой подвздошной области.
Иногда у больных – множество сопутствующих болезней, в том числе: удвоение желудка, расщелина твердого неба, пороки сердца.

**20. Полиомиелит** (от греч. *polios* – серый и *myelos* – костный мозг).
Возбудитель болезни – фильтрующийся вирус. Острый полиомиелит – инфекционное вирусное заболевание, характеризующееся воспалением серого вещества спинного мозга. Поражаются клетки передних рогов спинного мозга, ядра продолговатого мозга, иногда и вещество головного мозга. Чаще всего встречается у детей до 7 лет. Распространение инфекции протекает кишечным путем и/или по типу капельных инфекций. Нередки параличи.

**21. Ретинит пигментный**(от лат. *retina* – сетчатка и *pigmentum* – краска).
Воспаление сетчатки глаза. У больных повышается ее пигментация, что приводит к слепоте. Болезнь проявляется примерно в 20 лет и прогрессирует к 50 годам, медленно, но значительно снижая остроту зрения. В результате прогрессирования сужения поля зрения усиливается ночная слепота, а позднее может произойти полная потеря зрения.
Сопутствующее: глаукома, отслойка сетчатки; нередко – снижение остроты слуха.
Аутосомно-рецессивная форма – самая распространенная из известных – до 80% всех случаев данной патологии. Кроме этого, могут быть аутосомно-доминантный и Х-сцепленный рецессивный типы наследования.

**22. Туберкулез (наследственно-предопределенная склонность)**(от лат. *tuberculum* – бугорок; синоним – бугорчатка).
Инфекционное, поражающее различные органы (гл. образом легкие, а также гортань, кишечник, почки, суставы, кожу), заболевание. Вызывается микобактерией (палочкой Коха). Источник заражения – сам больной туберкулезом. Также в результате вдыхания капелек жидкой и частичек высохшей мокроты, содержащей микобактерии.

**23. Фиброз цистический**(от лат. *fibra*– волокно и греч. *kystis* – мочевой пузырь; воспаление слизистой оболочки мочевого пузыря).
Нарушение функций поджелудочной железы и других желез. В бронхах образуется толстый слой слизи, что ведет к возникновению пневмонии и эмфиземе легких. Смерть обычно наступает в детстве. Заболевание представляет собой наиболее частую аномалию у детей (1 : 3700 рождений).

**24. Фруктозы непереносимость наследственная**(от *fructus* – плод, иначе – плодовый, фруктовый сахар).
Основные симптомы заболевания – отвращение к пище, содержащей фруктозу. Болезнь проявляется в период введения в пищу грудным детям фруктовых соков и пюре.
Возникает рвота, упорный отказ от пищи. Без лечения дети погибают на 2–6-м месяцах жизни. При рациональной диетотерапии прогноз благоприятный. В основе заболевания лежит недостаточность фруктозо-1-фосфатальдолазы в печени, почках, слизистой тонкого кишечника.

**25. Цистиноз** **(Фанкони синдром, диабет цистиновый семейный)**
В результате нарушения обмена цистина его кристаллы откладываются в тканях организма. Нарушается деятельность почечных канальцев вплоть до дегенерации; происходят рахитоподобные изменения в костях, развивается целый комплекс других симптомов. Смерть наступает от сердечной и почечной недостаточности.

**26. Эктродактилия (расщепление кисти и стопы)**
Проявляется в виде как частичного, так и полного отсутствия одного или нескольких пальцев. Выделяют типичные и атипичные случаи расщепления кисти и стопы. Стопа и/или кисть могут иметь так называемую клешнеобразную форму.
Описаны отдельные случаи аутосомно-рецессивной формы. Основной тип наследования – аутосомно-доминантный.

### НАСЛЕДОВАНИЕ, СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ

### Болезни и признаки, контролируемые генами, локализованными в Х-хромосоме

#### А. доминантные гены

Генотипы:

женщины здоровые – **XаХа**,
мужчины здоровые – **XаY**,
женщины больные –**XАX–** ,
мужчины больные –**XАY.**

**1. Гипоплазия эмали** (от греч. *hypo* – внизу, под и *plasys* – недоразвитие ткани, органа, части тела).
Резкое истончение эмали, сопровождающееся изменением цвета зубов. Пятна и дефекты различной формы появляются на зубах симметрично.

**2. Гипофосфатемия (рахит, фосфат-диабет)**(от греч. *hypo* – вниз, мало и *fosfat* – фосфор).

**Гипофосфатемия** – заболевание костной системы, напоминающее рахит. Вызывается повышенной активностью щелочной фосфатазы печени. С мочой выделяется фосфоэтаноламин. Иногда в крови содержится повышенное содержание кальция.

**Рахит,** резистентный к витамину D. Происходит нарушение многих видов обмена веществ, что приводит к нарушению костеобразования и изменению функций различных органов и систем.
Обычно искривление длинных трубчатых костей; голеностопные и коленные суставы деформированы. В крови – необычно низкая концентрация неорганического фосфора.
При отсутствии лечения утрачивается способность ходить. Чаще всего наблюдается у детей, родившихся у женщин, перенесших тяжелый токсикоз второй половины беременности. Рахитом болеют почти все недоношенные дети, т. к. в их организме недостаточный запас витамина D и некоторых минеральных веществ. Возникновению болезни способствует нарушение режима и нерациональное питание матери в период беременности. Для больных детей характерен низкий рост.

**3. Дистрофия мышечная Дюшена**(от лат. *dis* – не и греч. *trophe* – питание).
Аномалия функций мышц. Происходит прогрессирующая гибель мышечных волокон с замещением их соединительной тканью.
Постепенно нарастающая обездвиженность создает условия для вторичных инфекций (чаще респираторных – пневмония). Выделяют зло- и доброкачественные варианты. Проявляется в детстве. Частый симптом заболевания — отставание в умственном развитии, рано поражается миокард, может быть дисфункция диафрагмы и гладких мышц желудочно-кишечного тракта и мочевого пузыря, ожирение.
Прогноз неблагоприятный.

#### Б. рецессивные гены

Генотипы:

женщины здоровые – **XAХ–**,
мужчины здоровые – **XAY**,
женщины больные –**XaXa** ,
мужчины больные –**XaY**.

**1. Агаммаглобулинемия Х-сцепленная инфантильная (агаммаглобулинемия Брутона, врожденная агаммаглобулинемия)**(от греч. *а* - не; *haima* - кровь).
Заболевание обусловлено недостатком g-глобулинов и характеризуется частыми, тяжело протекающими воспалительными процессами.
Дефект, отсутствие или резкое снижение биосинтеза иммуноглобулинов приводит к ослаблению гуморальных и клеточных механизмов специфической защиты. При агаммаглобулинемии организм теряет способность реагировать образованием антител на многие бактериальные антигены (стафилококк, стрептококк, менингококк), следствием чего является резкое снижение устойчивости организма к различным инфекционным заболеваниям (пневмония, отиты, сепсис и др.).

**2. Атрофия оптическая** (от греч. *atrophia* – увядание; и/или *atropheo* – голодаю, чахну).
Уменьшение размеров органов и тканей с нарушением (прекращением) их функционирования.

**3. Гемофилия классическая (гемофилия А, дефицит фактора YIII)** (от греч. *haima*– кровь и *philia*– любовь).
Наследственное заболевание, проявляющееся кровоточивостью. Болезнь проявляется в несвертываемости (удлинении времени свертывания) крови, возникающей в результате недостатка в крови особого белкового вещества (антигемофильного глобулина), а также отсутствия различных факторов, способствующих образованию плазматического тромбопластина.
Болеют главным образом мужчины. Женщины являются носительницами мутантного гена и передают гемофилию сыновьям. Популяционная частота – 1 : 2500 новорождённых мальчиков.

**4. Гидроцефалия (гидрокефалия, головная водянка)**(от греч. *hydro* – вода + *kephale* – голова)
Скопление спинномозговой жидкости в области черепа. Возникает при инфекционных, токсических и травматических поражениях нервной системы. У больных – увеличение объема головы, расширение желудочков мозга, нависающий лоб, косоглазие, задержка умственного развития.

**5. Дальтонизм (ахроматопсия)** (от греч. *achromatos* – бесцветный)
Врожденное отклонение от нормального цветовосприятия; отсутствие или нарушение цветового зрения – способности различать некоторые цвета, большей частью красный и зеленый. Частичная цветовая слепота. Объясняется отсутствием в сетчатке глаза колбочек одного или нескольких типов.
Значительно чаще встречается у мужчин.
Впервые заболевание в 1794 г. описано английским химиком и физиком Джоном Дальтоном (D.Dalton; 1766-1844), который сам страдал данным дефектом зрения. Позднее ахроматопсия названа по имени ученого.
Дальтонизм имеет разные формы.

1.*Протанопия* – слепота на **красный** цвет.
2.*Дейтеранопия* – слепота на **зеленый** цвет.
3. *Тританопия*– слепотана**синий (фиолетовый)**цвет.

**6. Диабет несахарный**(от греч. *diabetes*– сахарная болезнь).
Несахарное мочеизнурение. Возникает при поражении надбугровой области или придатка мозга (гипофиза). Заболевание обусловлено абсолютной или относительной недостаточностью антидиуретического гормона (вазопрессина), характеризуется жаждой и частым и обильным мочеиспусканием. Происхождение: острые и хронические инфекции, опухоли, травмы, поражения сосудов гипоталамо-гипофизарной системы. Возникает в молодом возрасте. Внезапно появляется полиурия и жажда, которая беспокоит больных и ночью, нарушая сон. Суточное количество мочи составляет 6–15 л и более, моча светлая, с низкой относительной плотностью, пониженный аппетит, сниженная масса тела, утомляемость, симптомы дегидрации – сухость кожи, пониженное потоотделение и т.п. Прогноз для жизни благоприятный, но случаи излечения редки.

**7. Дисплазия эктодермальная ангидротическая (синдром Криста**–**Сименса**–**Турена)**(*дисплазия*, от греч. *dys* – приставка, означающая отделение, отрицание + греч. *plasis* – образование; *эктодермальная,*от *экто* – первая составная часть сложных слов, означающая внешний, наружный + греч.*derma* – кожа; *ангидротическая*, от греч. *an* – отрицательная частица + *hydro*– вода).
Синдром описан в 1848 г. J.Thuraine.
Среди признаков – гиподонтия и гипотрихоз.
Патологическое состояние выражается в гипоплазированности потовых желез вследствие их недоразвития или функциональной неполноценности. Поражается большинство видов желез. У больных нарушено потоотделение, что приводит к развитию гипертермии.
Характерны особенности лицевого скелета больных: лоб большой, с выступающими надбровными дугами и лобными буграми; веки тонкие, морщинистые; низко расположенные глаза; вокруг глаз стойкая пигментация и складчатость кожи; переносица запавшая; нос седловидный малый с гипоплазией крыльев; щеки запавшие; уши большие, запавшие; губы полные, вывернутые; выступающий подбородок. Характерны аномалии в числе и форме зубов. Волосы на голове сухие и тонкие, редкие, светлые или их вообще нет. Кожа всего тела истонченная и сухая, бледная и морщинистая.
Больные предрасположены к респираторным заболеваниям вследствие недоразвития желез слизистых оболочек гортани, трахеи, бронхов. Обычны периорбитальная пигментация, папулезные высыпания на лице, экзема, гиперкератоз ладоней, коньюнктивит, кератит, ринит, отит, легочные инфекции.
Наблюдается почти исключительно у мужчин.

**8. Ихтиоз**(от греч.*ichthys, ichthyos*– рыба).
Кожная болезнь, большей частью врожденная.
Характерно чрезмерное образование и скопление на коже роговых чешуек, напоминающих рыбью чешую; разрастание рогового слоя и сосочков кожи с прекращением на пораженных участках пото- и салоотделения.

**9. Катаракты врожденные**(от греч.*katarrhaktes*– водопад).
Имеется много форм заболевания, картина которого зависит от интенсивности и локализации помутнения хрусталика глаза в результате старческого нарушения питания тканей, диабета и пр. Точечные двусторонние участки помутнения на зрение не влияют и не прогрессируют. Слоистая катаракта медленно прогрессирует, острота зрения резко снижается, что приводит к инвалидности по зрению.
Заболевание проявляется также по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типам наследования.

**10. Кожа вялая** (**Cutis laxa,**от *lax* – вялый, слабый).
Одна из форм заболевания – генерализованная вялость кожи, типичные изменения эластичных волокон в биоптатах кожи. При этом кожа свисает крупными складками, поверхность грубая и слегка пигментированная. Подкожная жировая клетчатка практически отсутствует.
Сопутствующее: аномалии сердечной деятельности, эмфизема легких, выпадение прямой кишки, слабость голосовых связок.
Заболевание проявляется также по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типам наследования.

**11. Ретинит пигментный (Retinitis pigmentosa**, от лат. *retina* – сетчатка + *pigmentum* – краска).
Воспаление сетчатки глаза. У больных повышается ее пигментация, что приводит к слепоте. Болезнь проявляется примерно в 20 лет и прогрессирует к 50 годам, медленно снижая остроту зрения.
Сопутствующее: глаукома, отслоение сетчатки; нередко – снижение остроты слуха.
Кроме данного существуют аутосомно-доминантная (не самая распространенная) и аутосомно-рецессивная формы наследования.

**12. Слепота**связана в строго научном смысле с полной утратой зрения, неспособностью отличать свет от темноты. В практическом смысле слепота – утрата способности ориентироваться в окружающей обстановке, невозможность передвигаться без посторонней помощи, хотя человек и обладает еще светоощущением.
**Слепота ночная врожденная стационарная (гемералопия, «куриная слепота», «сумеречная» слепота,**от греч. *hemera* – день + *alaos*– слепой + *ops, opsis* – глаз, зрение; букв. дневное время, видящий днем).
Одна из форм заболевания, при котором происходит снижение остроты зрения в темное время суток (при сумеречном или ночном освещении) из-за отсутствия или ослабления темновой адаптации.
Ночная слепота может быть симптомом хориоретинальной дегенерации.
Причиной является авитаминоз А и В2, РР, рибофлавина, входящих в состав так называемых зрительного пурпура палочек сетчатки глаза.
Кроме данной, может быть аутосомно-доминантная форма наследования.

### Болезни и признаки, контролируемые генами, локализованными в Y-хромосоме

Генотип здорового мужчины – **XYA**
Генотип больного мужчины – **XYa**

**1. Гипертрихоз**(от греч. *hyper*–над, сверх –приставка, указывающая на превышение нормы чего-либо *+ thrix, thrichos*–волос)
Обычно –чрезмерное развитие волосяного покрова, не характерное для данного участка кожи, пола или возраста человека.
Эта форма болезни наследуется по аутосомно-доминантному типу.
В данном случае – контролируемое геном, локализованным в Y-хромосоме, вырастание волос на краю ушной раковины. Проявляется к 17 годам или чуть позже.

**2. Перепончатость**(частный случай **синдактилии,** от греч. *syn*–вместо + *daktilos*– *палец).
Синдактилия – это полное или частичное сращивание пальцев на руках или ногах, например мизинца с безымянным. У животных рассматривается как норма, у человека – как аномалия развития.
Часть форм наследуется по аутосомно-доминантному типу.
Перепончатость – это разновидность синдактилии: образование кожной складки (перепонки) между указательным и среднем пальцами (руки или ноги).
Большинство генетиков полагает, что перепончатость контролируется геном, локализованным в Y-хромосоме.*

Информация с сайта: <http://bio.1september.ru/>