

TTAGC

Несовершенный остеогенез

Частота: 1 на 10 000
Ген: COL1A2

Нарушение образования костной ткани приводит к переломам и чрезмерной подвижности суставов. Также известен как болезнь хрупких костей. Другие симптомы включают сколиоз и синий оттенок склеры глаза.

www.cbbf.org



2
года

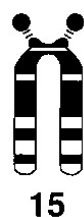
CTAGT

Синдром Марфана

Частота: 1 на 10 000
Ген: FBN1

Заболевание соединительной ткани, приводящее к гиперподвижности суставов, удлинению конечностей, слабости сосудов, нарушениям зрения и снижению продолжительности жизни

www.marfan.org



2
года

TAGGA

Синдром Вернера

Частота: 1 на 200 000
Ген: WRN

Преждевременное старение, начинающееся в подростковом возрасте, приводящие к катаракте, сахарному диабету и снижению роста. Средняя продолжительность жизни составляет 47 лет, наиболее распространен в Японии.

www.progeriaresearch.org



2
года

GATAG

Болезнь ЛаФора

Частота: 1 на 20 000
Ген: ERM2A

Форма эпилепсии, развивающаяся в подростковом возрасте с мышечных судорог и ведущая к слабоумию. Образуются отложения сахаров по всему телу.

www.aesnet.org



2
года

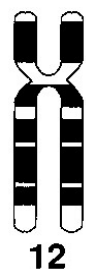
ACTAC

Фенилкетонурия

Частота: 1 на 10 000
Ген: PAH

Нарушение обмена фенилаланина при потреблении богатых белком продуктов (мясо, молочные продукты и растительные белки). При отсутствии лечения приводит к нарушению умственного развития, экземам и судорогам.

www.pkunews.org



2
года

GCTAC

Болезнь Хантингтона

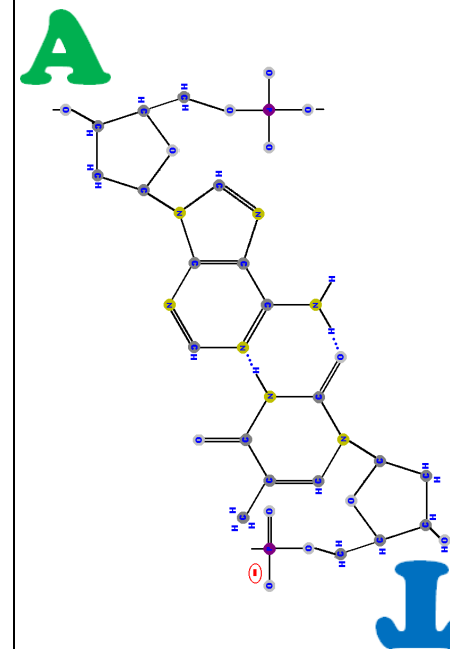
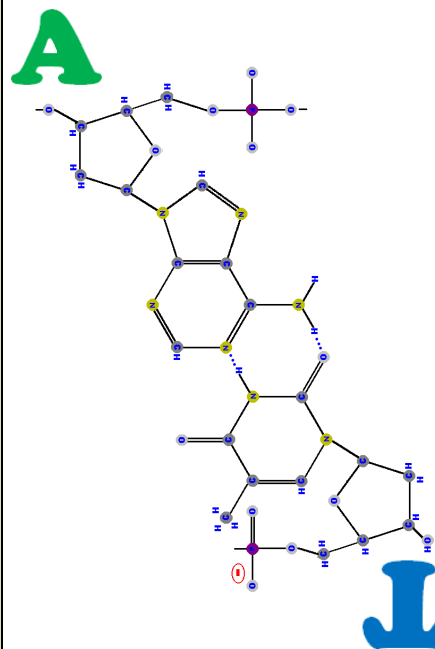
Частота: 1 на 10 000
Ген: HD

Дегенеративное заболевание мозга, которое развивается с возрастом. Симптомы включают в себя непроизвольные спазмы мышц, перепады настроения и снижение интеллектуального потенциала.

www.hdsa.org



2
года



TCGG

Синдром ломкой X-хромосомы

Частота: 1 на 4 000
Ген: *FMR1*

Возникает чаще у мужчин, из-за часто повторяющихся триплетов CGG в X-хромосоме. Симптомы включают проблемы в обучении и задержку умственного развития.

www.fragilex.org



X



ATGC

Гемофилия Тип А

Частота: 1 на 8 000
Ген: *F8*

Нарушение тромбообразования, приводящее к большим синякам, жесткости суставов и внутренним кровотечениям. Частота выше у мужчин; также известна как "болезнь королей".

www.hemophilia.org



X



СТАА

Мышечная дистрофия

Частота: 1 на 7 000
Ген: *DMD*

Прогрессирующая слабость и атрофия мышц, влияющая на скелетные и сердечную мышцы, чаще встречается у мужчин. Начинается в раннем детстве, продолжительность жизни редко больше 30 лет.

www.mdaua.org



X



AGTT

Кистозный фиброз

Частота: 1 на 3 500
Ген: *CFTR*

Накопление густой слизи в легких и пищеварительной системе приводит к инфекциям, недостаточному питанию, повреждению органов и мужскому бесплодию. Часто встречается у народов Кавказа.

www.cff.org



7



TACA

Сеповидно-клеточная анемия

Частота: 1 на 4 000
Ген: *HBB*

Мутантная форма гемоглобина вызывает изменение формы эритроцитов. Симптомы включают задержку роста, утомляемость и одышку. Частота среди афроамериканцев – 1 на 500.

www.atcaa.org



11



GACC

Синдром Нонана

Частота: 1 на 2 000
Ген: *PTPN11*

Нарушение развития, проявляющиеся в пороке сердца, аномалиях лица, лямки шеи, малом росте, задержке полового созревания и проблемах с усвоением речи.

www.noonansyndrome.org



12



GTCA

Синдром Тея-Сакса

Частота: 1 на 3 600
Ген: *HEXA*

Нарушение обмена липидов в клетках мозга, приводящее к умственной отсталости, параличу и смерти в возрасте до 5 лет. Часто встречается среди восточно-европейских евреев (ашкенази).

www.ntsad.org



15



CGTG

Нейрофиброматоз

Частота: 1 на 4 000
Ген: *NF1*

Образование опухолей на оболочках нервов. Симптомы включают множество пятен на коже цвета "кофе с молоком", деформацию костей, нарушения роста и проблемы в обучении.

www.ctf.org



17



2

2

2

2

2

2

