

Синдром

Обозначение и локализация гена

Признаки

Холт–Орама

TBX 5, 12q24.1

[Гипоплазия](#) /аплазия I пальца кисти, гипоплазия лучевой кости, пороки сердца

Нунан

PTPN 11, 12q24.1

Низкий рост, дисплазия лица, кожные складки на шее, стеноз лёгочной артерии

Стиклера I типа

COL 2 A 1, 12q13.1-q13.2

«Марфаноидная» внешность, миопия, расщелина нёба, артриты

ЕЕС

EEC 1, 7q11.2-q21.3

Эктродактилия кистей и стоп (отсутствие II-IV пальцев), расщелина губы и нёба, гипоплазия носа

Ларсена

FLNB , 3p14.3

Множественные вывихи, аномалии лица

Апера

FGFR , 10q26

Краниосиностоз, «башенный череп», синдактилия кистей и стоп

Синдромы врождённых пороков развития с аутосомно-рецессивным наследованием

Синдром

Обозначение и локализация гена

Признаки

Целлвегера

PEX 13, 2p15

Мышечная атония, аномалии головного мозга, кистозная дисплазия почек, гепатомегалия

Меккеля–Грубера, тип I

MKS 1, 17q22-q23

Затылочная черепно-мозговая грыжа, поликистоз почек, кистофиброз печени, полидактилия

Эллиса–ван Кревельда

EVC , 4p16

Симметричное укорочение конечностей, полидактилия, нарушение роста и строения ногтей, во

Смита–Лемли–Опитца

DHCR 7, 11q12-q13

Микроцефалия, дисплазия лица, синдактилия II-III пальцев стоп, полидактилия, пороки половы

Секкеля

SCKL, 3q22-q.24

Карликовость, нос в форме клюва, микроцефалия, аномалии зубов



Интересные статьи:

- 1) [Муковисцидоз](#)

2) [Хромосомные болезни](#)

3) [Виды сепсиса](#)