

Механизм регуляции экспрессии гомологичных генов в зависимости от родительского происхождения гена, хромосомы, генома называют геномным импринтингом. Этот механизм — эпигенетический, изменение экспрессии происходит без соответствующих [структурных изменений](#), т.е. без изменений нуклеотидной последовательности ДНК. Пример импринтинга генома у человека — полный пузырный занос. Если хромосомный набор зародыша состоит из хромосом только отцовского происхождения, избыточно развивается трофобласт, а эмбрион отсутствует или рано погибает. Если все хромосомы в двойном наборе материнского происхождения — ворсинчатый хорион развивается слабо, и зародыш погибает от недостатка питания. В других случаях при преобладании материнских хромосом возникает тератома.

В настоящее время известно более 30 болезней, в развитии симптомов которых участвуют импринтированные участки генома. Классические примеры таких заболеваний — синдромы Прадер–Вилли и Энгельмена. При этих синдромах обнаруживают делецию одного и того же участка хромосомы 15 — 15 (q11-q13). При синдроме Прадер–Вилли делецию обнаруживают на хромосоме 15, полученной от отца, а при синдроме Энгельмена — на гомологичной хромосоме, полученной от матери.

□ Синдром Прадер–Вилли: ожирение, мышечная гипотония, низкий рост, гипогонадизм и умственная отсталость. У детей наблюдаются долихоцефалия, гипертелоризм, эпикант, микрогнатия и другие признаки нарушения эмбриогенеза.

□ Синдром Энгельмена: микробрахицефалия с уплощённым затылком, большая нижняя челюсть, выступающий язык, макростомия. Значительно выражены задержка умственного развития, гиперкинезия, гиперрефлексия. У больных наблюдают своеобразные приступы неконтролируемого смеха и хлопанья в ладоши. Специфический внешний вид и эти симптомы объясняют первоначальное название синдрома — «

синдром счастливой куклы

».

Интересные статьи:

- 1) [Кистозные патологии почек](#)

2) [Системная склеродермия](#)

3) [Виды отторжения](#) трансплантата