**Департамент образования города Москвы**

**Государственное бюджетное общеобразовательное учреждение города**

**Москвы «Школа №1505 «Преображенская»**

**Перспективы людей с наследственными заболеваниями**

реферат

ВЫПОЛНИЛ

ученица 9 “В” класса

Никольская Елена Дмитриевна

НАУЧНЫЙ РУКОВОДИТЕЛЬ

Ноздрачева Анна Николаевна

РЕЦЕНЗЕНТ

Кудряшова Елена Евгеньевна

Москва, 2018/2019 г.

СОДЕРЖАНИЕ

ВВЕДЕНИЕ

ГЛАВА 1. Типы наследственных заболеваний

1.1 Генные

1.2 Хромосомные

1.3 Геномные

ГЛАВА 2. Синдромы и заболевания

2.1 Генные нарушения

2.2 Хромосомные нарушения

2.3 Геномные нарушения

ГЛАВА 3. Перспективы людей с наследственными заболеваниями

ВЫВОДЫ

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

Введение

За свою историю человечество прошло долгий путь своего становления и роста. От начала времен люди постоянно сталкивались с вызовами и задачами, решение которых должно было обеспечить выживание и процветание. Однако, несмотря на то, что род человеческий действительно смог превозмочь многие трудности на своем пути к процветанию и сделать жизнь людей гораздо более безопасной, чем это было века назад, в нашем мире остается множество вызовов, которые стоят перед нынешним поколением. Один из таких вызовов – борьба с разнообразными болезнями и мутациями, из которых особое место занимают наследственные мутации.

Проблемы: изучение данной темы происходит медлительно, так как методики по которым протекают исследования слабо разработаны и требуют больших вложений и ресурсов. Также проблемой является нехватка квалифицированных специалистов. Таким образом можно подытожить, что из-за не слишком большого количества исследований, литература по данной теме тоже малочисленна, а следовательно знания проанализированные в какую-либо работу могут быть недостаточными или даже в корне неверными. Еще можно упомянуть то, что ранее все люди с выявленными наследственными заболеваниями полностью изолировались родными от общества проживая всю жизнь дома.

Актуальность: в настоящее время множество специалистов занимаются проблемами наследственных заболеваний и данная тема очень актуальна. Человечество смогло увеличить продолжительность жизни и уровень выживания при рождении, но сможем ли мы из изменить внутренний код человека, обусловленный его наследственностью?

Цель: изучение вопроса, могут ли люди с выявленными и ярко выраженными наследственными мутациями полноценно жить и развиваться в обществе.

Задачи: описание типов наследственных мутаций и анализ причин их возникновения, диагностика наследственных болезней, их протекание, лечение, если такое возможно или же всевозможные методы, способствующие улучшению жизни человека с наследственными мутациями, профилактика и терапия, а также описание потенциальной возможности людей с наследственными нарушениями жить нормальной и более менее полной жизнью среднестатистического человека.

По статистике Ирины Наумчик, заместителя директора по медицинской генетике, на 100 новорожденных приходится 5-6 детей у которых были выявлены различные генетически обусловленные заболевания. К этому числу нужно прибавить тех, у кого наследственная патология была выявлена в более позднем возрасте. Проблема умственной отсталости и других наследуемых дефектов является одной из главных тем, обсуждаемой учеными-генетиками и другими специалистами во всех странах мира[[1]](#footnote-1)[[2]](#footnote-2).

ГЛАВА 1. Типы наследственных заболеваний

По статистике, основанной на данных всемирной организации здравоохранения около 6% новорожденных страдают теми или иными генетически обусловленными заболеваниями.

Из них выделяют разные группы:

· 0,5-2,5% новорожденных, пораженных болезнями в результате хромосомных мутаций.

· 0,5-3% детей, пораженных болезнями в результате мутации генов.

Основываясь на данных из различных учебных изданий[[3]](#footnote-3)[[4]](#footnote-4), можно сказать, что существует три типа наследственных нарушений. Генные, хромосомные и геномные.

Каждый тип наследственных нарушений может быть приобретенным, однако может передаваться по наследству.

1.1 Генные

При приобретении мутантного гена, потомки также унаследуют ген при условии, что мутация произошла в половой клетке, мутации в соматических клетках не передаются по наследству. Данный тип наследования отличен вариативностью форм наследования. Изменения происходят в генах, например, может быть удаление, замена или вставка нуклеотида. К генным мутациям также относят такие изменения, как транслокация, инверсия и дупликация отдельных участков гена[[5]](#footnote-5).

Формы генного наследования:

• Аутосомно-доминантное (для этого типа наследования нужен лишь один ген, так как этот ген является доминантным)

• Аутосомно-рецессивное (для этого типа наследования гены должны быть унаследованы от обоих родителей, человек наследует рецессивные гены по обеим гомологичным хромосомам)

• Наследование, сцепленное с полом (тип наследования, связанный с 23-й парой хромосом, которая определяет пол человека – и главным образом с Х-хромосомой)

Аутосомно-доминантное наследование

 При аутосомно-доминантном наследовании определенный признак или заболевание проявляются лишь одним – доминантным – геном. Родитель должен иметь эту черту или заболевание, чтобы передать ребенку доминантный ген, причем если этот доминантный ген есть только у одного из родителей, то вероятность унаследования его ребенком составляет 50%. Аутосомно-доминантный признак или заболевание может проявиться спонтанно в результате изменения или повреждения гена (мутации). Причина их обычно неизвестна и они могут передаваться последующим поколениям. Доминантный признак или заболевание иногда могут «перепрыгнуть» через поколение в результате того, что доминантный ген почему либо не проявляется. Несмотря на наличие гена, человек не будет иметь этой черты или заболевания, но непроявленный доминантный ген может быть передан следующим поколениям.

Аутосомно-рецессивное наследование

При аутосомно-рецессивном наследовании рецессивные гены должны быть унаследованы от обоих родителей. Два рецессивных гена образуют рецессивный признак. Если родители были носителями какого-либо рецессивного гена, то их дети могут с 25% вероятностью унаследовать этот ген от каждого из родителей и 50% вероятность лишь от одного. Кроме того, в 25% случаев этот ген вообще не наследуется. В последнем случае они не только сами не имеют данного признака, но и не способны передать его следующим поколениям.

Наследование, сцепленное с полом

При наследовании, сцепленном с полом ген отвечающий за признак или заболевание содержится в Х-хромосоме или в Y-хромосоме. Мужчины не могут быть носителями этого признака, так как имеют только одну Х-хромосому, но при этом если они наследуют в своих Х-хромосомах мутантный ген, то они будут иметь данный признак или заболевание.

Женщина со специфическим геном является носителем и может с 50% вероятностью передать этот ген каждому из своих детей. Таким образом дочери этой женщины могут унаследовать данный ген и стать его носителями, а сыновья, соответственно, иметь данный признак или заболевание. Если мать ребенка мужчины, который имеет специфический ген в своей Х-хромосоме, имеет здоровые Х-хромосомы, то все его дочери будут носителями данного специфического гена, но не один его сын не унаследует данный ген.

В Y-хромосоме мутации происходят реже и их последствия чаще всего связаны с бесплодием у мужчин. Таким образом носителем и одновременно человеком, унаследовавшим эту мутацию может стать только человек мужского пола.

1.2 Хромосомные

Может быть приобретенным и может быть унаследованным. Этот тип характеризуется изменением хромосом. Существуют различные варианты развития событий в различных ситуациях. Так, например если у одного из родителей откололась часть хромосомы, вред для ребенка будет не столь велик, если ему перейдет поврежденная хромосома вместе с отколотым куском, как если бы ему перешла поврежденная хромосома без отколовшейся части или же наоборот целая хромосома с лишним кусочком поврежденной. К этому типу относятся такие заболевания, как Синдром Дауна, кошачьего крика или Синдром Ниймегена.

1.3 Геномные

Геномный тип наследования характерен изменением числа хромосом. Хромосомы могут избыточно присутствовать или наоборот может быть недостаток хромосомы. Оба варианта влекут за собой серьезные последствия.

ГЛАВА 2 Синдромы и заболевания

2.1 Генные

Синдром хрупкой Х-хромосомы

Синдромом хрупкой Х-хромосомы называется наиболее частая причина наследственной умственной отсталости, которая с высокой вероятностью передается в следующих поколениях. Данный синдром появляется при наследовании мутантного гена в Х-хромосоме, который в свою очередь создает так называемую «перетяжку». Если выражаться образно, можно сказать, что это похоже на хромосому, нижний конец которой сейчас обломится.

Дети, рожденные с данным нарушением обычно крупные в детстве и имеют слабую мышечную активность. Со временем крупная голова и длинное узкое тело становятся все более выраженными. Бывает, что дети с нормальным интеллектуальным уровнем не способны обучаться. Иногда выявляют сильную умственную отсталость.

Средств исправить данное нарушение не существует. Однако, индивидуальное обучение, включающее в себя речевую и трудовую терапию, а также медицинские проверки, могут сделать жизнь людей с данным синдромом лучше.

Гипертрихоз[[6]](#footnote-6)

Данная мутация характеризуется избыточным ростом волос на всех участках кожи, даже на тех, где волос быть не должно. Это заболевание может быть врожденным и приобретенным, но далее речь пойдет только о врожденном. Мутация может проявляться как у мужчин, так и у женщин любых возрастов. При приобретении данной мутации единожды, она закрепляется в геноме человека. Наиболее частой причиной проявления данной болезни являются генные мутации, в результате которых происходит трансформация эпителиальных клеток в эпидермальные[[7]](#footnote-7). Вызвать мутацию могут различные факторы во время неправильного протекания беременности, или же в связи с инфекционными заболеваниями[[8]](#footnote-8), например факторами риска для беременных являются уже описанные ранее инфекционные заболевания, ионизирующие излучения, алкоголизм, наркомания (имеется в виду употребление наркотиков, а не психологический термин зависимости от чего-либо), пристрастие к курению сигарет и других табачных изделий, прием лекарственных средств вызывающих такие последствия. У больных гипертрихозом увеличены шансы получения онкологических заболеваний, а также из-за особенностей этой болезни у больных часто появляются психологические проблемы. Тем не менее есть способы нейтрализации данной мутации. существует метод удаления волос с помощью электрической депиляции. Однако, для полного удаления волос с нежелательных областей кожи нужно пройти более 60 болезненных процедур на протяжении года.

2.2 Хромосомные мутации

Хромосомные нарушения вызываются какими-либо изменениями в структуре хромосом. Это значит, что у хромосомы отсутствует (делеция) или избыточно присутствует (инсерция) ее часть или даже части. Например две негомологичные, то есть разной длины, формы и с разным расположением центромеры, хромосомы, могут подвергнуться транслокации с потерей одной из частей хромосомы. Хромосомные отклонения тщательно исследуют. Многие нарушения встречаются очень редко и не наследуются. Для некоторых нарушений, однако, характерен специфический тип наследования. Хромосомные нарушения могут происходить в одной из 46 хромосом. Большинство из них вызывают смерть. Подобные нарушения встречаются у 0,7% всех новорожденных и в 2% беременностей женщин в возрасте старше 35 лет.

Синдром Дауна

В случае с хромосомными нарушениями, можно привести в пример один из типов синдрома Дауна. У некоторых людей, внешне не отличающихся от остальных по главным признакам, одна из хромосом может содержать добавочную часть или же фрагмент 21-й хромосомы. Это происходит потому, что при образовании зиготы в 21-й хромосоме откололся фрагмент и, например, прикрепился к другой хромосоме в любой паре. Затем если при образовании гаметы n-я хромосома с фрагментом 21-й попала в одну гамету вместе с оставшейся частью 21-й хромосомы, то эта гамета будет иметь полноценный набор хромосом. Следовательно, у потомства таких людей шанс проявления синдрома Дауна в несколько раз больше, чем у остальных людей.

Синдром Патау

Как и в случае с синдромом Дауна отклонения от нормы, аномалии, изменения, характерные для синдрома Патау, могут возникать в результате транслокаций. Это значит, что часть 13-й хромосомы переносится в другие хромосомы диплоидного набора. Симптомы такие же как и в геномной типе нарушений.

Синдром кошачьего крика. Болезнь Лежена или синдром 5-й хромосомы

Встречается в отношении 1:50000 живорожденных детей. При чем у девочек в два раза чаще, чем у мальчиков. Болезнь характеризуется тем, что часть одной хромосомы 5-й пары утрачена. Влияние данного синдрома на жизнь человека определяется количеством недостающего генетического материала. И чем его меньше, тем серьезнее синдром.

Симптомами нарушения являются: характерный крик во время первой недели жизни; рост и вес новорожденных меньше нормы; иногда бывают зафиксированы проблемы со зрением и слухом; в различной степени выражена умственная отсталость.

Пока не существует способа излечить или исправить хромосомные нарушения, однако, в наше время делается все возможное для людей с такой особенностью. Для того, чтобы больные этим синдромом были максимально самостоятельными необходимо раннее участие специальных служб образования.

2.3 Геномные нарушения

Иногда избыточная хромосома может возникнуть в одной из репродуктивных клеток. Считается, что это может быть вызвано нарушением деления клеток при мейозе из-за чего одни половые клетки получаю дубликат хромосомы, а у других этой хромосомы не достает. В некоторых хромосомных дефектах отсутствует (или избыточно) только часть одной хромосомы.

Синдром Клайнфелтера или синдром 47-ми хромосом

Данный синдром развивается при получении ребенком лишней Х-хромосомы, то есть имея вместо 46 хромосом, что является нормой, 47 хромосом. Мужской пол человека определяется комбинацией половых хромосом, которые обозначаются буквами ХY, однако при синдроме Клайнфелтера мужчина имеет двойной набор Х-хромосом (ХХY).

Симптомы обычно проявляются при половом созревании во время которого не происходит обычных физических изменений например: увеличиваются грудные железы, волосяной покров на груди реже и тоньше. Мужчины с данным синдромом обычно высокие и худые, имеют широкие бедра и узкие плечи, часто яички не могут производить сперму. Обычно мужчины узнают о синдроме когда обращаются за помощью к специалистам по поводу бесплодия. Иногда бывает выявлена умственная отсталость. Около двух третей людей с синдромом имеют весьма ограниченные способности к обучению.

Несмотря на то, что наследственные заболевания нельзя устранить, можно исправить их последствия и облегчить жизнь. Например в случае с данным конкретным синдромом можно сказать, что введение мужских гормонов и специальные хирургические операции могут положительно повлиять на физический облик, сделав его более мужественным. Несомненно таким людям требуется психологическая помощь и поддержка близких. Было выявлено, что у мужчин с синдромом Клайнфелтера риск рака груди повышенный. Он в 65 раз больше чем у среднестатистических людей.

Синдром Патау или синдром 13-й трисомии

Встречается в отношении 1:25000 живорожденных детей. Риск возрастает прямо пропорционально возрасту беременной женщины. Синдром Патау возникает в 75% случаев при получении плодом лишней, третьей 13-й хромосомы. Оставшиеся 20% случаев связаны с транслокацией избыточной хромосомы.

Симптомы синдрома Патау выражены следующими признаками: маленькая голова, маленькие глаза, поражения кожи или лысины на голове, ненормальные уши, расщепленная верхняя губа и небо, лишние пальцы на руках или ногах. Имеют врожденные пороки сердца и мочеполовой системы. Ярко выражена высокая смертность людей, подверженных данному синдрому. Большинство детей умирает в течении первого года жизни. Выжившие сильно отстают в умственном и физическом развитии. Случаются эпилептические приступы.

Вылечить невозможно. Специалисты могут только вести наблюдение и поддерживать стабильное состояние.

Синдром Эдвардса или синдром трисомии-18

Встречается в отношении 1:6600 живорожденных детей. По статистике более подвержены этому нарушению девочки – 80% от общего числа больных. Так же как и у синдрома Дауна риск появления синдрома у новорожденных увеличивается в зависимости от возраста матери. Соответственно, чем старше женщина, тем более подвержен плод. Синдром Эдвардса определяется наследованием плода вместо двух 18-х хромосом, трех.

Дети с данным синдромом обычно рождаются переношенными, но все же значительно отстающими в развитии от сверстников. Так же их можно отличить по физическим факторам: удлиненная голова, маленькие широко расставленные глаза, маленькие рот и подбородок. Дети с данным синдромом не живут долго и умирают в течении первого года жизни. Редко когда кто-нибудь доживает до подросткового возраста.

Вылечить невозможно. Но несмотря на это специалисты в этой области работают над поддержанием стабильного состояния больного.

Синдром Дауна или синдром 21-й хромосомы

Встречается в одном случае на 7-10 тысяч живорожденных детей. Гендерная принадлежность или географическое расположение не имеют значение для данного синдрома. Однако, чем больше возраст беременной женщины, а бывает и отца, тем больше вероятность приобретения ребенком синдрома Дауна – наиболее распространенного и известного генетического заболевания, вызывающего умственные отклонения. Плод наследует три 21-е хромосомы вместо положенных двух.

Симптомы синдрома выражены следующими признаками: плоский лицевой профиль, скошенные глаза, маленький рот с крупным выступающим языком, пониженный мышечный тонус. Так же, кроме физических особенностей у больных синдромом Дауна встречаются врожденные пороки сердца, болезни органов слуха, дыхательных путей. Подвержены лейкемии.

Как говорилось ранее вылечить хромосомные нарушения невозможно, но под наблюдением специалистов, хирургическом вмешательством и приемом антибиотиков с целью облегчить и улучшить жизнь можно существенно продлить жизнь больному.

ГЛАВА 3 Перспективы людей с наследственными заболеваниями

В данной главе речь пойдет о наиболее изученных синдромах, последствия которых у человека тем или иным образом ученые смогли нейтрализовать. Те патологии, которые можно обнаружить на ранних стадиях беременности ставят родителей в трудное положение: стоит ли абортировать плод? Некоторые синдромы имеют настолько пагубные последствия, что после рождения ребенок будет под постоянным медицинским наблюдением, будут также необходимы дорогостоящие лекарства и конечно мужество и стойкость родителей, готовых к тому, что их ребенок может умереть в любую минуту. К таким синдромам относятся Синдром Патау и Эдвардса, когда процент выживания плода до родов уже крайне мал, можно представить насколько ничтожны шансы такого ребенка дожить хотя бы до года. На данный момент развития науки, технологий и лекарств можно с уверенностью сказать, что у таких детей нет возможности прожить нормальную, долгую и тем более полноценную и насыщенную жизнь. Лучше дела обстоят с синдромом кошачьего крика, ведь хоть только 10% доживают до возраста 10 лет, что все еще крайне мало, некоторые люди доживают и до 50 лет[[9]](#footnote-9). Существует несколько обобщенных путей коррекции наследственных заболеваний[[10]](#footnote-10)[[11]](#footnote-11). Соблюдение режима питания, обеспечивающего нормализованное поступление веществ в организм и исключение токсичных продуктов. Введение гормонов и витаминов, инъекции белков и ферментов недостающих организму. Хирургическая помощь: пересадка органов как пример можно привести пересадку костного могла, удаление таких дефектов как волчья губа, коррекция серьезных нарушений, например, порок сердца.

Синдром Дауна или синдром 21-й хромосомы

Дети с синдромом Дауна обучаемы. Однако, для таких особенных детей, отстающих в развитии, есть индивидуальные программы обучения и социализации. Например в некоторых школах дети с нарушениями и среднестатистические дети учатся в одном классе, но некоторые предметы ведут разные учителя. Это позволяет обычным детям научиться пониманию, терпению и заботе, а дети с синдромом не чувствуют себя изгоями и получают начальное и среднее образование. Существуют специальные логопеды, занимающиеся проблемой речи. Иногда детям с данным синдромом назначают физиотерапию, так как некоторые начинают ходить в возрасте 2-х лет, а некоторые только в возрасте 4-х лет. Существуют разные терапии развивающие физические способности, например анималотерапия, дельфинотерапия, иппотерапия. Зарегистрирован случай получения высшего образования человека с синдромом Дауна[[12]](#footnote-12).

Синдром Клайнфелтера или синдром 47-ми хромосом

Мужчины с данным синдромом могут прожить нормальную, полноценную жизнь при условии того, что пациент четко соблюдает рекомендации врача. Однако, у таких мужчин почти нет возможности иметь детей, что в разных случаях по разному влияет на психику мужчин. Редко встречается сильная умственная отсталость, чаще легкая отсталость, заметная уже во время обучения в школе. Некоторые мужчины имеют совершенно нормальный тип умственного развития. Проблемы с физическим состоянием, выраженным характерным телосложением, пониженным уровнем мужских гормонов, например тестостерона и возможным отсутствием половых клеток в недоразвитых яичках, врачи решают с помощью гормонотерапии и хирургических операций, например, пластических. Мужчины с данным синдромом нередко страдают от повышенной массы или даже от ожирения. Специалисты в этой сфере настоятельно рекомендуют мужчинам с синдромом Клайнфельтера посещать психологов для лучшего понимания себя и социализации[[13]](#footnote-13).

Гипертрихоз

Как было сказано во второй главе, от внешних последствий болезни можно избавиться. Для этого нужны деньги на депиляцию и сила воли, позволяющая закончить дело, ведь каждый сеанс электрической депиляции болезнен, а постоянно пользоваться местной анестезией не всегда получается. С психологическими проблемами люди с данным синдромом справляются благодаря походу к психологам и несомненно крайне важна поддержка близких и родных в такой тяжелой жизненной ситуации.

ВЫВОДЫ

Можно сказать, что перспективы людей с различными наследственными заболеваниями отличаются в зависимости от тяжести болезни, так как часть детей с наследственными мутациями погибает во время беременности в результате выкидышей, часть погибает при родах и часть в первые годы своей жизни. Однако, если говорить о тех мутациях, в которых процент выживших больше процента умерших до средних лет жизни, то можно сделать выводы о том, что обучаемость у людей с отсталостью в развитии возможна, внешние пороки исправимы с помощью хирургии, а за проблемами с внутренними органами ведется наблюдение. Психологическая помощь также является важным фактором, определяющим нормальное социальное развитие людей с различными синдромами. Прилагая все эти усилия люди пытаются добиться наиболее полной и развитой, а так же продолжительной и здоровой жизни людей с наследственными мутациями.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. <https://news.tut.by/health/132617.html?crnd=81249>
2. <https://www.kp.by/daily/26636/3656041/>
3. Афонькин С. Ю. Секреты наследственности человека/ С. Ю. Афонькин - СПб.: Учитель и ученик. КОРОНА принт, 2015. - 352 с., ил./ Под редакцией Левко Е. Н.
4. Нельсон-Андерсон Д. Л. Генетические связи: наследственность и здоровье. Домашний медицинский справочник/ Нельсон-Андерсон Д. Л., Уотерс С. В./ Пер. с англ. - СПб.: Сова, 1996. - 304 с.: ил.; библ. 206 назв./ Под редакцией Насонкина С. А.
5. https://biology.su/genetics/gene-mutation
6. [http://wikinauka.ru/biologiya/генные-мутации-примеры-причины-виды.html#i-4](http://wikinauka.ru/biologiya/%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D1%8B%D0%B5-%D0%BC%D1%83%D1%82%D0%B0%D1%86%D0%B8%D0%B8-%D0%BF%D1%80%D0%B8%D0%BC%D0%B5%D1%80%D1%8B-%D0%BF%D1%80%D0%B8%D1%87%D0%B8%D0%BD%D1%8B-%D0%B2%D0%B8%D0%B4%D1%8B.html#i-4)
7. <https://www.neboleem.net/gipertrihoz.php>
8. https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija\_trihology/hypertrichosis
9. <https://womanadvice.ru/sindrom-koshachego-krika-chto-eto-takoe-kak-vyyavit-patologiyu-u-malysha-i-chto-delat-dalshe>
10. <https://med-books.info/gennyie-bolezni-nasledstvennyie/realnosti-perspektivyi-lecheniya.html>
11. <https://studbooks.net/2405229/meditsina/lechenie_nasledstvennyh_bolezney>
12. <http://mivmeste.in.ua/sindrom-dauna/perspektivy-rebyonka-s-sindromom-dauna/>
13. <https://brutal.guru/muzhskie-zabolevaniya/endokrinologiya/gipogonadizm/sindrom-klajnfeltera>
1. <https://news.tut.by/health/132617.html?crnd=81249> [↑](#footnote-ref-1)
2. <https://www.kp.by/daily/26636/3656041/> [↑](#footnote-ref-2)
3. Афонькин С. Ю. Секреты наследственности человека/ С. Ю. Афонькин - СПб.: Учитель и ученик. КОРОНА принт, 2015. - 352 с., ил./ Под редакцией Левко Е. Н. [↑](#footnote-ref-3)
4. Нельсон-Андерсон Д. Л. Генетические связи: наследственность и здоровье. Домашний медицинский справочник/ Нельсон-Андерсон Д. Л., Уотерс С. В./ Пер. с англ. - СПб.: Сова, 1996. - 304 с.: ил.; библ. 206 назв./ Под редакцией Насонкина С. А. [↑](#footnote-ref-4)
5. https://biology.su/genetics/gene-mutation [↑](#footnote-ref-5)
6. http://wikinauka.ru/biologiya/генные-мутации-примеры-причины-виды.html#i-4 [↑](#footnote-ref-6)
7. https://www.neboleem.net/gipertrihoz.php [↑](#footnote-ref-7)
8. https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija\_trihology/hypertrichosis [↑](#footnote-ref-8)
9. <https://womanadvice.ru/sindrom-koshachego-krika-chto-eto-takoe-kak-vyyavit-patologiyu-u-malysha-i-chto-delat-dalshe> [↑](#footnote-ref-9)
10. <https://med-books.info/gennyie-bolezni-nasledstvennyie/realnosti-perspektivyi-lecheniya.html> [↑](#footnote-ref-10)
11. <https://studbooks.net/2405229/meditsina/lechenie_nasledstvennyh_bolezney> [↑](#footnote-ref-11)
12. <http://mivmeste.in.ua/sindrom-dauna/perspektivy-rebyonka-s-sindromom-dauna/> [↑](#footnote-ref-12)
13. <https://brutal.guru/muzhskie-zabolevaniya/endokrinologiya/gipogonadizm/sindrom-klajnfeltera> [↑](#footnote-ref-13)