

# Оглавление

---

Введение	1
<b>Классификация пороков развития</b>	2
<b>Часть 1. Описание болезней</b>	9
<b>Глава 1. Хромосомные болезни</b>	10
Синдром Дауна	10
Синдром Эдвардса	16
Синдром Патау	21
Синдром трисомии по 8-й хромосоме	25
Синдром мозаичной трисомии по 9-й хромосоме	28
Синдромы триплоидии и миксоплоидии	30
Синдром делеции 3p	34
Синдром дупликации 3q	36
Синдром делеции 4p	38
Синдром делеции 4q	41
Синдром делеции 5p	43
Синдром делеции 9p	46
Синдром дупликации 9p	48
Синдром дупликации 10q	52
Синдром WAGR	54
Синдром делеции 11q	56
Синдром делеции 13q	58
Синдром дупликации 15q	60
Синдром делеции 18p	62
Синдром делеции 18q	64
Синдром кошачьего глаза	66
Синдром ХУУ	68
Синдром Клайнфельтера	70
Синдромы ХХХУ и ХХХХУ	73
Синдромы ХХХ и ХХХХ	75
Синдром ХХХХХ	77
Синдром Тёрнера	79
<b>Глава 2. Сильная низкорослость без остеохондродисплазии</b>	86
Синдром Брахмана—де Ланге	86
Синдром Рубинштейна—Тейби	92
Синдром Рассела—Сильвера	96
Синдром SHORT	100
Синдром 3М	102
Синдром Перхеентупы	104
Синдром Дубовица	106
Синдром Блума	109
Синдром Йохансон—Близара	112

	Синдром Секкеля . . . . .	114
	Синдром Халлермана—Штрайффа . . . . .	116
Глава 3.	<b>Умеренная низкорослость с аномалиями лица и половых органов</b> . . . . .	120
	Синдром Смита—Лемли—Опица . . . . .	120
	Синдром грима кабуки . . . . .	125
	Синдром Вильямса . . . . .	128
	Синдром Нунан . . . . .	132
	Синдром Костелло . . . . .	137
	Сердечно-кожно-лицевой синдром . . . . .	140
	Синдром Орскога . . . . .	143
	Синдром Робинова . . . . .	146
	Синдром Опица—Фриаса . . . . .	150
	Синдром больниц Флоатинг и Харбор . . . . .	154
Глава 4.	<b>Преждевременное старение</b> . . . . .	156
	Детская прогерия . . . . .	156
	Синдром Видемана—Раутенштрауха . . . . .	160
	Синдром Вернера . . . . .	162
	Синдром Коккейна . . . . .	164
	Синдром Ротмунда—Томсона . . . . .	167
Глава 5.	<b>Ускоренный рост в раннем детстве</b> . . . . .	170
	Синдром ломкой X-хромосомы . . . . .	170
	Церебральный гигантизм . . . . .	173
	Синдром Уивера . . . . .	177
	Синдром Маршалла—Смита . . . . .	179
	Синдром Беквита—Видемана . . . . .	181
	Синдром Симпсона—Голаби—Бемель . . . . .	186
Глава 6.	<b>Поражение головного мозга и нервно-мышечные нарушения</b> . . . . .	188
	Врожденная амиоплазия . . . . .	188
	Дистальный артрогрипоз типа I . . . . .	192
	Синдром Пены—Шокейра . . . . .	196
	Мозго-глазо-лице-скелетный синдром . . . . .	200
	Летальный синдром множественных птеригиев . . . . .	202
	Синдром Ноя—Лаксовой . . . . .	204
	Рестриктивная дерматопатия . . . . .	206
	Синдром Меккеля—Грубера . . . . .	208
	Синдром Паллистера—Холл . . . . .	211
	X-сцепленный гидроцефалический спектр . . . . .	214
	Гидролетальный синдром . . . . .	216
	Синдром Уокера—Варбург . . . . .	218
	Синдром Миллера—Дикера . . . . .	220
	Синдром Смит—Магенис . . . . .	223
	Атаксия-телеангиэктазия . . . . .	226
	Синдром Менкеса . . . . .	228
	Синдром делеции 22q13 . . . . .	230
	Синдром Эйнджелмена . . . . .	232

Синдром Прадера—Вилли	235
Синдром Коэна	240
Синдром Киллиана—Тешлер-Николя	242
Синдром Цельвегера	245
Синдром делеции 1p36	248
Синдром Фринса	250
Синдром Фримена—Шелдона	252
Атрофическая миотония	254
Синдром Шварца—Джемпела	257
Синдром Мардена—Уокера	260
Синдром Шинцеля—Гидиона	262
Акрокаллезный синдром	264
Синдром ЗС	266
Синдром Гехта	268
<b>Глава 7. Синдромы с преимущественным поражением лица</b>	<b>270</b>
Синдром Мёбиуса	270
Семейный блефарофимоз	273
Синдром Робена	275
Секвенция расщепленной губы	277
Синдром Ван-дер-Вауде	280
Фронтоназальная дисплазия	282
Синдром Фрейзера	284
Синдром Мельника—Фрейзера	286
Бранхио-окуло-фациальный синдром	288
Синдром CHARGE	290
Синдром Варденбурга	294
Синдром Тричера Коллинза	296
Синдром Маршалла	298
Синдром Вилдерванка	300
<b>Глава 8. Синдромы с преимущественным поражением лица и конечностей</b>	<b>302</b>
Синдром Миллера	302
Синдром Нагера	304
Синдром Таунза—Брокса	306
Рото-лице-пальцевой синдром типа I	308
Рото-лице-пальцевой синдром типа II	312
Синдром делеции 22q11.2	314
Глазо-зубо-пальцевой синдром	318
Синдром Ленца	322
Ушно-небно-пальцевой синдром типа I	324
Ушно-небно-пальцевой синдром типа II	326
Синдром Коффина—Лоури	328
X-сцепленная $\alpha$ -талассемия и умственная отсталость	331
Синдром Опица—Каведжиа	334
Синдром Стиклера	336
Синдром Кателя—Манцке	340
Трихо-рино-фаланговый синдром типа I	342

Трихо-рино-фаланговый синдром типа II . . . . .	344
Синдром эктродактилии, эктодермальной дисплазии и расщелин верхней губы и неба . . . . .	347
Синдром Хейя—Уэллса . . . . .	350
Синдром Робертса . . . . .	352
<b>Глава 9. Синдромы с преимущественным поражением конечностей . . . . .</b>	<b>356</b>
Синдром Гребе . . . . .	356
Синдром Поланда . . . . .	358
Синдром Шинцеля . . . . .	360
Синдром подколенной складки . . . . .	362
Синдром Эскобара . . . . .	364
Синдром CHILD . . . . .	366
Бедренно-лицевой синдром . . . . .	369
Синдром эктродактилии и аплазии большеберцовой кости . . . . .	372
Синдром Адамса—Оливера . . . . .	374
Синдром Холт—Орама . . . . .	376
Синдром Леви—Холлистера . . . . .	378
Анемия Фанкони . . . . .	380
Тромбоцитопения с отсутствием лучевых костей . . . . .	384
Синдром Аазе . . . . .	386
<b>Глава 10. Хондродисплазии . . . . .</b>	<b>388</b>
Ахондрогенез типов IA и IB . . . . .	388
Ахондрогенез типа II . . . . .	391
Фиброхондрогенез . . . . .	394
Ателостеогенез . . . . .	396
Синдром коротких ребер — полидактилии типа I . . . . .	400
Синдром коротких ребер — полидактилии типа II . . . . .	402
Танатофорная дисплазия . . . . .	404
Асфиктическая дисплазия грудной клетки . . . . .	407
Камптомелическая дисплазия . . . . .	409
Ахондроплазия . . . . .	412
Гипохондроплазия . . . . .	420
Псевдоахондроплазия . . . . .	423
Акрomezомелическая дисплазия Марото . . . . .	426
Врожденная спондилоэпифизарная дисплазия . . . . .	429
Дисплазия Книста . . . . .	432
Синдром Дюгве—Мелькиора—Клаусена . . . . .	434
Спондилометафизарная дисплазия Козловского . . . . .	436
Метатропная дисплазия . . . . .	438
Гелеофизическая дисплазия . . . . .	442
Хондроэктодермальная дисплазия . . . . .	444
Диастрофическая дисплазия . . . . .	446
X-сцепленная поздняя спондилоэпифизарная дисплазия . . . . .	450
Множественная эпифизарная дисплазия . . . . .	452
Метафизарная хондродисплазия Шмида . . . . .	454
Метафизарная хондродисплазия Мак-Кьюсика . . . . .	456

Метафизарная хондродисплазия Янсена . . . . .	458
Синдром Швахмана . . . . .	460
Х-сцепленная доминантная точечная хондродисплазия . . . . .	461
Ризомелическая точечная хондродисплазия . . . . .	464
Гипофосфатазия . . . . .	466
Синдром Хайду—Чейни . . . . .	468
Краниометафизарная дисплазия . . . . .	471
Фронтометафизарная дисплазия . . . . .	473
<b>Глава 11. Хондродисплазии с остеосклерозом . . . . .</b>	<b>476</b>
Аутосомно-рецессивный остеопетроз . . . . .	476
Склеростеоз . . . . .	480
Синдром Ленца—Маевского . . . . .	482
Пикнодизостоз . . . . .	485
Черепно-ключичная дисплазия . . . . .	487
Синдром Юниса—Варона . . . . .	490
<b>Глава 12. Краниосиностозы . . . . .</b>	<b>492</b>
Синдром Сетре—Хотцена . . . . .	492
Синдром Пфейффера . . . . .	496
Синдром Апера . . . . .	498
Синдром Крузона . . . . .	502
Синдром Мюнке . . . . .	504
Черепно-лобно-носовая дисплазия . . . . .	506
Синдром Карпентера . . . . .	508
Цефалополисиндактилия Грега . . . . .	510
Синдром Антли—Бикслера . . . . .	512
Синдром Баллера—Герольда . . . . .	516
<b>Глава 13. Другие скелетные дисплазии . . . . .</b>	<b>518</b>
Синдром множественных синостозов . . . . .	518
Спондилокарпотарзальный синдром . . . . .	520
Синдром Ларсена . . . . .	522
Множественная экзостозная хондродисплазия . . . . .	525
Ногте-надколенниковый синдром . . . . .	528
Синдром Майера—Горлина . . . . .	532
Дисхондростеоз Лери—Вейлля . . . . .	534
Мезомелическая дисплазия Лангера . . . . .	536
Акродизостоз . . . . .	538
Наследственная остеодистрофия Олбрайта . . . . .	540
<b>Глава 14. Болезни накопления . . . . .</b>	<b>542</b>
Ганглиозидоз GM1 типа I . . . . .	542
Болезнь Леруа . . . . .	544
Псевдогурлеровская полидистрофия . . . . .	546
Синдром Гурлер . . . . .	548
Синдром Шейе . . . . .	552
Синдром Гурлер—Шейе . . . . .	554
Синдром Хантера . . . . .	556

Синдром Санфилиппо . . . . .	560
Синдром Моркио . . . . .	562
Синдром Марото—Лами . . . . .	566
Синдром Слая . . . . .	568
<b>Глава 15. Наследственные болезни соединительной ткани . . . . .</b>	<b>570</b>
Синдром Марфана . . . . .	570
Врожденная контрактурная арахнодактилия . . . . .	576
Синдром Шпринцена—Гольдберг . . . . .	578
Синдром Элерса—Данло . . . . .	582
Несовершенный остеогенез типа I . . . . .	586
Несовершенный остеогенез типа II . . . . .	589
Оссифицирующий прогрессирующий множественный миозит . . . . .	592
<b>Глава 16. Гамартоматозы . . . . .</b>	<b>596</b>
Синдром Стерджа—Вебера . . . . .	596
Нейродермальный меланоз . . . . .	598
Синдром линейного невуса сальных желез . . . . .	601
Недержание пигмента . . . . .	604
Гипомеланоз Ито . . . . .	608
Туберозный склероз . . . . .	610
Нейрофиброматоз . . . . .	614
Синдром Мак-Кьюна—Олбрайта . . . . .	618
Синдром Клиппеля—Треноне . . . . .	621
Синдром Протея . . . . .	624
Кожно-черепно-мозговой липоматоз . . . . .	628
Синдром Маффуччи . . . . .	630
Синдром Пейтца—Егерса . . . . .	632
Синдром Баннаяна—Райли—Рувалькабы . . . . .	634
Наследственная геморрагическая телеангиэктазия . . . . .	636
Множественная эндокринная неоплазия типа IIb . . . . .	638
Синдром Горлина—Гольца . . . . .	640
Синдром LEOPARD . . . . .	644
Синдром Гольца . . . . .	646
Микрофтальм с линейными дефектами кожи . . . . .	650
<b>Глава 17. Эктодермальные дисплазии . . . . .</b>	<b>652</b>
Ангидротическая ectoдермальная дисплазия . . . . .	652
Эктодермальная дисплазия Раппа—Ходжкина . . . . .	656
Волосо-зубо-костный синдром . . . . .	658
Гидротическая ectoдермальная дисплазия . . . . .	660
Синдром GAPO . . . . .	662
Врожденная пахионихия . . . . .	664
Пигментная ксеродерма . . . . .	666
Синдром Сентера . . . . .	668
<b>Глава 18. Синдромы, вызванные тератогенным воздействием . . . . .</b>	<b>670</b>
Фетальный алкогольный синдром . . . . .	670
Фетальный гидантоиновый синдром . . . . .	676

Фетальный вальпровый синдром . . . . .	678
Фетальный варфариновый синдром . . . . .	680
Фетальный аминоптериновый синдром . . . . .	682
Ретиновая эмбриопатия . . . . .	684
Фетальный синдром ветряной оспы . . . . .	686
Синдром внутриутробной гипертермии . . . . .	688
<b>Глава 19. Другие синдромы . . . . .</b>	<b>690</b>
Синдром Коффина—Сирис . . . . .	690
Синдром Бёресона—Форсмана—Лемана . . . . .	694
Синдром Алажиля . . . . .	696
Синдром Мельника—Нидлза . . . . .	700
Синдром Барде—Бидля . . . . .	702
Синдром Мак-Кьюсика—Кауфмана . . . . .	704
Синдром Ригера . . . . .	706
Расширенный синдром Петерса . . . . .	708
Синдром Ториелло—Кэри . . . . .	710
Синдром Мовата—Уилсон . . . . .	712
Церебро-косто-мандибулярный синдром . . . . .	715
Синдром Джарко—Левина . . . . .	717
Мандибулоакральная дисплазия . . . . .	719
Врожденная генерализованная липодистрофия . . . . .	722
Синдром лимфедемы с дистихиазом . . . . .	724
<b>Глава 20. Некоторые секвенции . . . . .</b>	<b>726</b>
Смещение сторон тела . . . . .	726
Неразделение переднего мозга . . . . .	729
Незаращение нервной трубки . . . . .	732
Скрытая позвоночная расщелина . . . . .	735
Септооптическая дисплазия . . . . .	737
Врожденный первичный гипотиреоз . . . . .	739
Синдром Ди Джорджи . . . . .	742
Синдром Клиппеля—Фейля . . . . .	744
Синдром Игла—Барретта . . . . .	746
Экстрофия мочевого пузыря . . . . .	748
Экстрофия клоаки . . . . .	750
Синдром неполноценной мочепрямокишечной перегородки . . . . .	752
Синдром Поттер . . . . .	754
Сиреномелия . . . . .	756
Синдром каудальной дисплазии . . . . .	758
Синдром амниотических перетяжек . . . . .	760
Синдром расщелины туловища и пороков конечностей . . . . .	763
<b>Глава 21. Некоторые спектры . . . . .</b>	<b>766</b>
Окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия . . . . .	766
Синдром аглоссии—адактилии . . . . .	770
Врожденная микрогастрия с редукционными пороками конечностей . . . . .	772
Синдром аномалий грудины и дисплазии сосудов . . . . .	774
Болезни однойцовых близнецов . . . . .	776

Глава 22. <b>Некоторые ассоциации</b> .....	784
Синдром VACTERL .....	784
Синдром MURCS .....	787
<b>Часть II. Подходы к дифференциальной диагностике</b> .....	<b>789</b>
<b>Задержка роста, умственная отсталость, артрогрипоз,     наружные половые органы промежуточного типа</b> .....	<b>790</b>
<b>Часть III. Морфогенез и его нарушения</b> .....	<b>807</b>
<b>Морфогенез и его нарушения</b> .....	<b>808</b>
<b>Часть IV. Генетика и медико-генетическое консультирование</b> .....	<b>823</b>
<b>Генетика и медико-генетическое консультирование</b> .....	<b>824</b>
<b>Часть V. Малые аномалии развития в диагностике врожденных     болезней</b> .....	<b>845</b>
<b>Малые аномалии развития в диагностике врожденных болезней</b> .....	<b>846</b>
<b>Часть VI. Возрастные антропометрические нормы</b> .....	<b>865</b>
<b>Возрастные антропометрические нормы</b> .....	<b>866</b>
<b>Приложения и указатели</b> .....	<b>895</b>
<b>Приложение А. Указатель синдромов по признакам</b> .....	<b>896</b>
<b>Приложение Б. Схема записи хромосомных аномалий</b> .....	<b>967</b>
<b>Приложение В. Развитие зародыша и плода</b> .....	<b>970</b>
<b>Словарь терминов</b> .....	<b>978</b>
<b>Предметный указатель</b> .....	<b>984</b>