

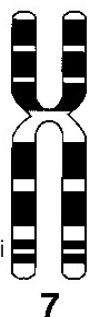
TTAGC

Недосконалий остеогенез

Частота: 1 на 10 000
Ген: COL1A2

Порушення утворення кісткової тканини призводить до переломів і надмірної рухливості суглобів. Також відомий як хвороба крихких кісток. Інші симптоми включають сколіоз і синій відтінок склери ока.

www.cbbf.org



2
роки

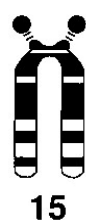
CTAGT

Синдром Марфана

Частота: 1 на 10 000
Ген: FBN1

Захворювання сполучної тканини, що призводить до гіперрухливості суглобів, подовження кінцівок, слабкості судин, порушень зору та зменшення тривалості життя.

www.marfan.org



2
роки

TAGGA

Синдром Вернера

Частота: 1 на 200 000
Ген: WRN

Передчасне старіння, що починається в підлітковому віці, призводить до катаракти, цукрового діабету та затримці розвитку. Середня тривалість життя становить 47 років, найбільш поширений в Японії.

www.progeriaresearch.org



2
роки

GATAG

Хвороба ЛаФора

Частота: 1 на 20 000
Ген: ERM2A

Форма епілепсії, що починається в підлітковому віці з м'язових судом і веде до розумової відсталості. Утворюються відкладення вуглеводів по всьому тілу.

www.aesnet.org



2
роки

ACTAC

Фенілкеноурія

Частота: 1 на 10 000
Ген: PAH

Порушення обміну фенілаланіну при споживанні багатих білком продуктів (м'ясо, молочні продукти рослинні білки). При відсутності лікування призводить до порушення розумового розвитку, екзем і судом.

www.pkunews.org



2
роки

GCTAC

Хвороба Хантингтона

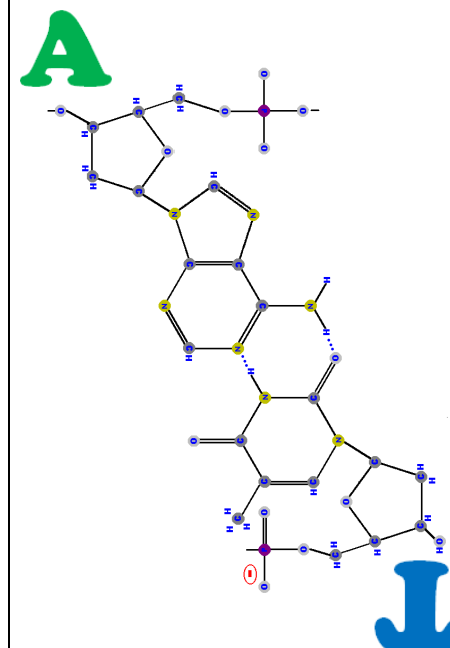
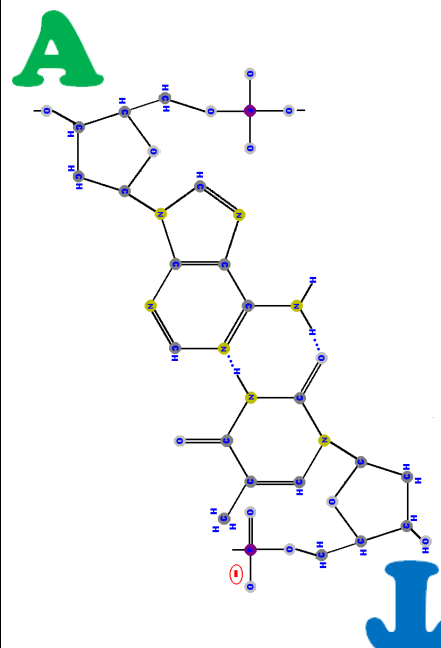
Частота: 1 на 10 000
Ген: HD

Дегенеративне захворювання мозку, яке розвивається з віком. Симптоми включають мимовільні спазми м'язів, перепади настрою і зниження інтелектуального потенціалу.

www.hdsa.org



2
роки



TCGG**Синдром ламкої Х-хромосоми**Частота: 1 на 4 000
Ген: *FMR1*

Виникає частіше у чоловіків, через наявність часто повторюваних триплетів CGG в Х-хромосомі. Симптоми включають проблеми в навчанні і затримку розумового розвитку.

**X**www.fragilex.org**1**
рік**ATGC****Гемофілія Тип А**Частота: 1 на 8 000
Ген: *F8*

Порушення тромбоутворення, що приводить до великих синців, жорсткості суглобів і внутрішніх кровотеч. Частота вище у чоловіків; також відома як "хвороба королів".

**X**www.hemophilia.org**1**
рік**CTAA****М'язова дистрофія**Частота: 1 на 7 000
Ген: *DMD*

Прогресуюча слабкість і атрофія м'язів, що впливає на скелетні і серцевий м'язи, частіше зустрічається у чоловіків. Починається в ранньому дитинстві, тривалість життя рідко більше 30 років.

**X**www.mdausa.org**1**
рік**AGTT****Кістозний фіброз**Частота: 1 на 3 500
Ген: *CFTR*

Накопичення густого слизу в легенях і травній системі призводить до інфекцій, недостатнього харчування, пошкодження органів і чоловічого безпліддя. Часто зустрічається у народів Кавказу.

**7**www.cff.org**1**
рік**TACA****Серповидно-клітинна анемія**Частота: 1 на 4 000
Ген: *HBB*

Мутантна форма гемоглобіну викликає зміни форми еритроцитів. Симптоми включають затримку росту, стомлюваність і задишку. Частота серед афро-американців - 1 на 500.

**11**www.atcaa.org**1**
рік**GACC****Синдром Нонана**Частота: 1 на 2 000
Ген: *PTPN11*

Порушення розвитку, які проявляються у вадах серця, аномалії обличчя, ламкості ший, малому зрості, затримці статевого дозрівання і проблемах із засвоєнням мови.

**12**www.noonansyndrome.org**1**
рік**GTCA****Синдром Тея-Сакса**Частота: 1 на 3 600
Ген: *HEXA*

Порушення обміну ліпідів в клітинах мозку, що приводить до розумової відсталості, паралічу і смерті у віці до 5 років. Часто зустрічається серед східно-європейських євреїв (ашкеназі).

**15**www.ntsad.org**1**
рік**CGTG****Нейро-фіброматоз**Частота: 1 на 4 000
Ген: *NF1*

Утворення пухлин на оболонках нервів. Симптоми включають безліч плям на шкірі кольору "кави з молоком", деформацію кісток, порушення росту і проблеми в навчанні.

**17**www.ctf.org**1**
рік

2

2

2

2

2

2

