Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования

Уральский государственный университет физической культуры

Кафедра спортивной медицины и физической реабилитации

РЕФЕРАТ

по дисциплине: Общая патология и тератология

Тема:

Клинические методы исследования, применяемые в тератологии

Выполнил: студент 420 группы

Циглинцева Анастасия Сергеевна

Проверил: к.п.н., доцент

Скутин Андрей Викторович

Челябинск 2013

**Содержание**

Введение

. Анамнез

. Внешний осмотр

. Дерматоглифика

Заключение

Список используемых источников

**Введение**

Основным методом в клинической тератологии является экспериментальный метод. Вместе с тем, применение этого метода ограничено, в литературе встречаются лишь единичные публикации о тератологических исследованиях на яйцеклетках человека. Более распространенными являются такие методы исследования, как клинические, морфологические и генетические.

К клиническим методам исследования в тератологии относят:

анамнез (опрос) - получение сведений о конкретном врожденном пороке у данного человека, при котором особое внимание обращается на наличие сходных пороков у родителей и более дальних предков, проводится тщательный опрос матери о протекании беременности (болезни, травмы, прием алкоголя, лекарств);

внешний осмотр - позволяет выделить все видимые пороки и особенности строения (разрез глазных щелей, размер ресниц, форма спинки носа, ноздрей, губ, ушных раковин, форма черепа, расстояние между сосками, положение пальцев, кистей, рост, умственное и психическое здоровье);

анализ дерматоглифики - комплекса кожных узоров, расположенных на ладонях, подошвах и сгибательной поверхности пальцев, а также сгибательные складки ладоней и пальцев, особенностями которой являются внешние отражения ложных процессов формирования и развития конечностей, и зависящие от морфогенеза и функционирования костной, мышечной, сосудистой и нервной систем, т.е. при различных синдромах имеются характерные особенности дерматоглифики.

Морфологическому исследованию подвергают патологоанатомический, эмбриологический, операционный и биопсийный материалы.

Особое внимание уделяется исследованию абортусов (продукт зачатия, отделившийся от организма матери в первые 27 недель беременности), так как контроль за частотой самопроизвольных абортов позволяет судить об уровне мутационного процесса у населения, о влиянии факторов внешней среды на плод и о внешних проявлениях эмбрио- и фетопатий.

Генетические методы исследования включают генеалогический, цитогенетический, популяционно-статистический и близнецовый методы.

Генеалогический метод заключается в анализе родословных, при этом в каждом отдельном случае родословная должна охватывать не менее четырех поколений.

С помощью генеалогического метода возможно установление типа наследования порока, порядка рождения ребенка с пороком, исходы предшествующих и последующих беременностей.

Цитогенетический метод заключается в определении полового хроматина или хромосомного набора человека с врожденными пороками или его родителей. Анализ хромосом проводится в световом или люминисцентном микроскопе и позволяет судить о наличии либо отсутствии патологии в них.

Популяционно-статистический метод заключается в установлении частоты каких-либо пороков развития в определенной географической зоне.

С помощью этого метода возможно установление распределения рождения детей с пороками по месяцам и сезонам, с целью выяснения, например, зависимости частоты возникновения того или иного порока от какого-либо внешнего фактора (эпидемия гриппа). Кроме этого, популяционно-статистический метод позволяет выявить влияние возраста родителей на возникновение порока у ребенка: чем больше возраст родителей, тем чаще возникает порок у потомства.

Близнецовый метод - это традиционный метод генетических исследований пороков развития. Порок может быть найден у одного из близнецов, либо у обоих близнецов.

Анализ возникновения аналогичных пороков у близнецов позволяет судить об их связи с изменениями генетического материала либо факторами среды и рассчитывать коэффициент наследуемости.

**1. Анамнез**

Исследование больного начинается с расспроса больного. Метод расспроса получил свое название от собирания анамнеза. Расспрос должен вестись по следующей схеме:

· паспортные сведения;

· жалобы больного (основные);

· история настоящего заболевания (anamnesis morbi);

· история жизни больного (anamnesis vitae). Расспрос больного начинается с получения так называемых паспортных сведений: фамилии, имени и отчества больного, возраста, пола, профессии, места жительства и др. Одни и те же жалобы с учетом возраста пациента могут наводить врача на различные диагнозы. После паспортных сведений переходят к выяснению собственно жалоб, которые заставили больного обратиться к врачу.

При расспросе истории болезни выявляют:

1. когда началось заболевание;

2. как оно началось;

. как оно протекало;

. какие проводились исследования, их результаты;

. какое проводилось лечение и какова его эффективность.

В процессе такого расспроса нередко уже вырисовывается общее представление о болезни.

Анамнез жизни - anamnesis vitae. Сведения о жизни больного имеют большое значение для выяснения характера настоящего заболевания и установления причин и условий его возникновения.

Сведения об истории жизни пациента собирают по определенному плану:. Общебиографические сведения:

· место рождения (некоторые болезни больше распространены в определенных местностях, например эндемический зоб);

· возраст родителей больного при его рождении;

· о характере протекания самой беременности (угроза выкидыша, инфекционные болезни, применение лекарственных веществ и т.д.);

· о родах (в срок, степени доношенности, каким ребенком и от каких родов);

· о вскармливании (грудное или искусственное);

· о преморбидных состояниях (гипо- или гипертрофия, рахит или другие "фоновые" заболевания);

· об общих условиях жизни в детстве и юности (местность, семейные обстоятельства, жилищные условия, питание);

· об особенностях физического и умственного развития;

· о половой зрелости;

причинные факторы возникновения заболевания и условия, отличающие течение и исход заболевания (недостаточное физическое воспитание и закаливание, плохой уход, нерациональный режим дня, неполноценное питание, несоблюдение эпидемиологического режима и т.д.).. Сведения о перенесенных инфекциях:

детские инфекционные болезни (корь, скарлатина, дифтерия, эпидпаротит, ветряная оспа, краснуха и др.), тяжесть их проявлений, наличие осложнений;

частые простудные инфекции (ОРЗ, грипп и др.), характер их проявлений, наличие осложнений. Например, частые ангины с длительными лихорадочными состояниями, опуханием и болезненностью суставов (развитие ревматоидного процесса) могут вызывать развитие осложнений со стороны дыхательной и выделительной систем;

врожденные инфекционные заболевания (сифилис, листериоз и др.) Выясняются выезды в страны Африки, Азии, Южной Америки и т.д. (для выявления малярии, лейшманиоза, трипаносомоза и многих других инфекций); контакты с окружающей природой и домашними животными, скотом. Так, в случае развития инфекционной патологии, например, при ГЛПС (геморрагической лихорадке с почечным синдромом) источником является вирус, передающийся мышевидными грызунами; при бруцеллезе (в основном болезни работников сельского хозяйства) происходит заражение бруцеллами от крупного и мелкого рогатого скота. Выясняются хронические очаги инфекции у больного: гаймориты, кариес зубов и т.д.. Сведения о вредности производства: химическое (ядохимикаты, пестициды и др.), радиоактивное и т. д.. Сведение о социальных вредных привычках: склонность к алкоголизму, наркомании, табакокурению, токсикомании и т. д.. Семейно-наследственный анамнез позволяет выяснить состояние здоровья родственников и тем самым помогает распознаванию заболеваний у данного больного.

При наличии в семье больного туберкулезом имеется опасность инфицирования всех членов семьи.

Собирая семейно-наследственный анамнез, важно выявить не только возможные источники инфекции в окружении больного, но также предрасположенность к развитию определенной патологии - такой, как гипертоническая болезнь, атеросклероз, желчно-каменная болезнь, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки и др.

Эти заболевания не являются наследственными, а являются фенотипическими, то есть такими, при которых передается по наследству не сама болезнь, а лишь предрасположенность к ней, способная проявиться в болезнь под влиянием определенных внешних условий (стресс, инфекции и др.).

В основе этой предрасположенности могут быть иммунные и неиммунные механизмы. Так, иммуногенетикой установлена связь некоторых аллелей главного комплекса гистосовместимости (система HLA) с определенными заболеваниями, установлен процент относительного риска их возникновения. Так, у человека, имеющего аллель молекулы HLA DR5, есть 3,2% риска развития аутоиммунного тиреоидита (Хашимото), а у обладающего аллелью HLA DR3 - 56,4% риска возникновения герпетиформного дерматита, 13,9% риска развития хронически активного гепатита и др. При этом само заболевание по наследству не передается.

Рассматривая наследственные (генотипические) заболевания, передающиеся из поколения в поколение, учитывается тип наследования: аутосомный, рецессивный, доминантный или сцепленный с полом; гомозиготное или гетерозиготное носительство генов, а также степень выраженности гена в признак, то есть его экспрессивность.

Основными методами диагностики наследственной патологии являются генеалогический анализ, метод цитогенетики, генетики соматических клеток и др. Генетический анализ обеспечивает раннюю диагностику, их рациональную профилактику, оценку риска появления в семье больного ребенка, степень наследственной патологии, а в некоторых случаях - возможность патогенетический терапии.

**2. Внешний осмотр**

Особенности телосложения и роста:

без отклонений от нормальных значений для данной возрастной группы и пола;

аномально высокий (низкий) рост; асимметрия тела (гемиатрофия, гемигипертрофия, гемимикросомия), брахи- и долихоморфия, диспропорциональное телосложение, макросомия, мышечный тип сложения, ожирение (общее, кушингоидного типа) и др.

Кожа, ее придатки, подкожная клетчатка:

без изменений;

диффузные изменения - сухость, ихтиоз, распространенная экзема, мраморность, фото-дерматоз, истончение кожи, кожа плотная, гипер- или гипоэластичная, лимфедема, исчезновение подкожного жирового слоя и др.;

очаговые изменения - участки гипоплазии (атрофии), гиперкератоз, стрии, аномальные рубцы, вдавления и др.;

нарушения пигментации кожи (дисхромии) - диффузное (очаговое) уменьшение (усиление) пигментации, пигментный невус, пятна цвета “кофе с молоком”, пятна депигментированные, витилиго, лентиго и др.;

сосудистые изменения кожи - петехии, телеангиоэктазии, гемангиомы и др.;

опухолевидные образования - бородавки, ксантомы, нейрофибромы, подкожные узелки и др.;

волосы - тонкие, грубые, ломкие, курчавые, гипер- и гипотрихоз, алопеция (тотальная, очаговая), высокая или низкая линия роста волос на лбу, низкая линия роста волос на шее, очаговая (полиоз) или тотальная депигментация волос и др.;

ногти - тонкие, гипопластичные, выпуклые, бороздчатые, утолщенные, вросшие и др.;

потовые железы - гипер- и гипогидроз, ангидроз и др.;

Мышечная система:

без изменений;

атрофия, гипотрофия, гипертрофия, псевдогипертрофия, гипоплазия, аплазия и др.;

Лицо и мозговой череп:

без изменений;

мозговой череп - акроцефалия, брахицефалия, долихоцефалия, гидроцефалия, макро-цефалия, микроцефалия, платицефалия, пахицефалия, плагиоцефалия, скафоцефалия, тригоноцефалия, позднее закрытие родничков, широкие швы, теменные бугры, выступающий затылочный бугор, плоский затылок, окна - дефекты в костях черепа дефекты скальпа и др.;

лицо - плоское, овальное, длинное, круглое, квадратное, треугольное, узкое, асимметричное, старческое, гротескное, амимичное, “птичье”, “свистящее” др.;

лоб - выступающий, выпуклый, высокий, покатый, широкий, узкий, скошенный и др.;

ушные раковины - большие или маленькие, деформированные, гипопластичные, выступающие, низко или высоко расположенные, ротированные кзади, с недоразвитием хрящей, с кальцифицированным хрящем, с аномалиями завитка, противозавитка, козелка; с приросшими мочками, с аномалиями размеров мочки, с насечками на мочках, с преаурикулярными выростами и др.;

область глаз, век, бровей - гипер- и гипотелоризм, монголоидная или антимонголоидная направленность глазных щелей, экзофтальм, энофтальм, микрофтальм, макрофтальм, криптофтальм, птоз, эктропион, эпикант, телекант, катаракта, голубые склеры, гетерохромия радужных оболочек, корэктопия - смещение зрачка, поликория - несколько зрачков, колобома - дефект радужки, синофриз, политрихия, дистихиаз, выступающие (уплощенные) надбровные дуги, аномалии слезоотделения и др.;

нос - маленький (большой), короткий (длинный), широкий (узкий), седловидный, плоский, вздернутый, грушевидный, клювовидный, шаровидный, с раздвоенным кончиком, с вывернутыми ноздрями, с гипоплазией крыльев и др.;

фильтр - глубокий (плоский), короткий (длинный), широкий и др.;

губы, полость рта, зубы, язык, небо - микро- и макростомия, рот открытый, впалый, губы тонкие (толстые), губа отвислая, вывернутая, полная, приподнятая, изогнутая, вздернутая; небо узкое, широкое, высокое, арковидное, короткое; хейлосхиз, палатосхиз, хейлопалатосхиз, олиго- и гиподонтия, преждевременное прорезывание зубов, задержка в прорезывании зубов, выступающие резцы, открытый прикус (невозможность полностью сомкнуть зубы), глубокий прикус (нижние фронтальные зубы заходят высоко за верхние), микрогнатия (мелкая верхняя челюсть), макродентия (слишком крупные верхние центральные резцы), микродентия (непропорционально мелкие зубы), адентия (врожденное отсутствие зубов), "рыбий зуб" (клык похож на резец). диастема, дисплазия эмали, ранний кариес; макро- и микроглоссия, анкилоглоссия, глоссоптоз, лобуляция языка, широкий альвеолярный отросток и др.;

верхняя и нижняя челюсти - микрогнатия, ретрогнатия, микрогения, прогнатизм и др.

Шея, плечевой пояс, грудная клетка, позвоночник:

без изменений;

шея - длинная (короткая), с широким основанием, шейный птеригиум, кривошея спастическая и др.;

плечи - узкие, покатые и др.;

ключицы - гипоплазия и др.;

грудная клетка - узкая (широкая), короткая (длинная), бочкообразная, щитовидная, воронкообразная, килевидная, а- или микроксифоидия (отсутствие или маленький мечевидный отросток), асимметрия грудной клетки, недоразвитие грудной мышцы.;

ребра - короткие, аномалии числа (добавочные), формы и др.;

молочные железы - гипертелоризм сосков, ателия, множественные соски (полителия), добавочные (рудиментарные) грудные железы гинекомастия;

лопатки - выступающие, крыловидные лопатки и др.;

позвоночник - кифоз, кифоз-горб, сколиоз, кифосколиоз, лордоз, ограниченная подвижнось позвоночника, люмбализация (у больного 6 поясничных позвонков вследствие отхода к ним одного крестцового), сакрализация (5-й поясничный позвонок имеет форму крестцового и срастается с первым сакральным позвонком), spina bifida (за счет несмыкания дужек позвонков имеет место незакрытие позвоночного канала без грыжевого выпячивания) и др.;

Область живота и наружных половых органов:

живот - диастаз, гипо- или аплазия мышц передней брюшной стенки, расположение пупка, врожденные грыжи (белой линии живота, паховые, бедренные, пупочная);

наружные половые органы - гипогонадизм, крипторхизм, анорхизм, монорхизм, макроорхизм, шалевидная мошонка, гипертрофия клитора, гипоплазия малых половых губ, недоразвитие больших половых губ, незаращение пахового канала и др.;

Верхние и нижние конечности:

без изменений;

долихостеномелия, брахи- и долихомелия, фокомелия, симптом трезубца (2, 3, 4 пальцы имеют одинаковую длину), сандалевидная щель между 1 и 2 пальцами стопы, брахидактилия, арахнодактилия, изодактилия, камптодактилия, клинодактилия, когтеобразная стопа, плоская стопа, асимметрия стоп, саблевидная голень, косолапость.

В заключении выделяются основные признаки дисморфогенеза, стигмы дизэмбриогенеза, их значимость и общее количество, что позволяет предположить наличие у больного того или иного наследственного заболевания (по фенотипическим признакам), патологии внутренних органов и составить приблизительный план обследования больного с целью постановки окончательного диагноза.

Таким образом, ход постановки диагноза наследственного заболевания поэтапный:

Первый этап - общее клиническое обследование больного, включающее анализ наследственного анамнеза, синдромологический анализ признаков болезни, выявление микроаномалий;

Второй этап - необходим при подозрении на конкретную наследственную болезнь (по итогам первого). С этой целью привлекаются основные методы исследования медицинской генетики.

клинический морфологический генетический дерматоглифический

**3. Дерматоглифика**

Дерматоглифика как особый раздел знаний сложилась в конце XIX-начале ХХ вв. Термин «дерматоглифика» (derma - кожа, gliphe - гравировать) предложен Камминсом и Мидло на 42-й ежегодной сессии американской Ассоциации анатомов, состоявшейся в апреле 1926 г. Однако до научного изучения пальцевых узоров было накоплено много сведений о дерматоглифической морфологии человека. Древние китайцы, вавилоняне, ассирийцы заменяли отпечатками пальцев подписи. В Китае в XVI в. практиковалось установление личности по отпечаткам пальцев при актах продажи детей, до недавнего времени - при подписании контрактов неграмотными и в случаях приема подкидыша в приют. Во многих странах Европы и Азии было широко распространено предсказание судьбы по кожному рельефу ладони - папиллярности и флексорным линиям - хиромантия (от греч. cheir - рука, manteia - гадание). Но хиромантия и дерматоглифика оперируют совершенно разными вещами.

Хиромантия, опираясь на особенности «белых линий» ладоней, полагает, что кожные рисунки появляются уже после рождения человека и могут меняться в течение его жизни, а после смерти утрачиваются.

Дерматоглифика опровергла эти утверждения. Тем не менее, сведения, добытые хиромантией, как, например, то, что рисунок пальцев и ладоней связан с проявлениями характера, нервной системой человека, используются и анализируются учеными. Впервые научные сообщения по дерматоглифике появились в ХVII в. Одно из первых описаний строения кожных гребешков и потовых пор принадлежит английскому анатому Грю (1684), представившему в Лондонское королевское научное общество отчет о своих наблюдениях над рельефом пальцев и ладоней. В 1685 г. Бидлоу в книге по анатомии человека представил рисунок и описание кожных гребешков пальцев. Чешский биолог Ян Пуркинье в 1823 г. дает первую классификацию вариаций пальцевых узоров. В конце XIX в. появились специальные исследования приматов и млекопитающих, в которых определяются различия между обезьяной и человеком по пальцевым и ладонным рисункам. Дерматоглифика - очень «коварная» наука, и в настоящее время о нее разбилось не одно поколение исследователей. Стоит признаться, но в этой науке многие представления о внутренней поверхности кисти находятся на уровне 1892 г., когда сэр Френсис Гальтон - один из оригинальнейших умов того времени, географ, метеоролог, психолог, антрополог, генетик, основоположник дерматоглифики - определил ее отрасли, в том числе этнические различия людей в пальцевых узорах, за которыми стоит их адаптация к окружающей среде. Гальтон впервые предложил трехтипную классификацию пальцевых узоров, включающую три основных узорных типа: завиток (whorl), петлю (LOOP) и дугу (aron).

Дуга не имеет трирадиуса, или дельты - точки, где сходятся три различно направленных системы папиллярных линий, и состоит из кожных гребней, пересекающих поперек пальцевую подушечку. Петли имеют одну дельту. Это полузамкнутый узор, в котором кожные гребешки начинаются от одного края пальца, идут, изгибаясь, дистально к другому краю, но, не доходя до него, возвращаются к тому краю, от которого начинались. Истинные завитки имеют две дельты. Это замкнутая фигура, в которой папиллярные линии идут концентрически вокруг сердцевины узора. Последняя может быть в виде островка, короткого прямого гребня, маленького кружочка или эллипса.

Наиболее редко из пальцевых узоров встречается дуга: у большинства народов она выявляется менее, чем в 15% случаев. У европейцев и большинства негроидов чаще обнаруживаются петлевые узоры, у многих монголоидов - завитковые.

По разным данным, людей, на всех десяти пальцах рук которых встречаются одни петли, насчитывается от 8 до 35% - в зависимости от национальности. Связь между гребневой кожей пальцев - носителем громаднейшего количества нервных окончаний - и мозгом человека, а значит, и его психикой, характером, очень тесна. Это подтверждается и характером наследования пальцевых узоров в сцеплении с признаками, определяющими характер нервной деятельности человека (с типами высшей нервной деятельности).

Иными словами, в обиходе можно сказать об обладателях петель на всех пальцах, что это очень общительные, уравновешенные, сдержанные, понимающие люди. О таких говорят: «С золотым характером». Замечено, что и живут такие люди долго. Так, у кавказских долгожителей на кончиках пальцев наблюдаются исключительно петли. А характеры людей, чьи кончики пальцев «украшены» завитками, такие же витиеватые, как и узоры на пальцах. Такая дерматоглифика больше распространена на Востоке - стоит задуматься о менталитете и восточной философии. И все же самый тяжелый характер у людей с большим числом дуговых узоров. Дуговых рисунков больше наблюдается у людей с холерическим темпераментом, а завитковых - у флегматиков и меланхоликов. Ладонную топографию детально описали американские исследователи Камминс и Мидло. Вокруг центрального углубления ладони располагаются шесть ладонных подушечек. Подушечка у основания большого пальца - тенар, а рядом - гипотенар. Между суставами располагаются сгибательные складки (флексорные борозды), которые образуются в результате сгибания и разгибания, приведения и отведения (сгибательная складка большого пальца, фаланговые складки и др.).

Папиллярные узоры ладоней чаще всего представлены системой дуговых линий. Завитки на ладонях, как правило, сообщают о каком-либо заболевании, в том числе и о хромосомном и о психическом. Интересен факт, что у обезьян дерматоглифическая картина ладони намного сложнее, чем у человека. В ней заложена неисчерпаемая информация, которую осмыслить на сегодняшний день удалось лишь отчасти. Если выстроить ряд: низкие обезьяны - макаки, илады, павианы, высшие обезьяны - человекообразные, шимпанзе и потом - сам человек, и сравнить дерматоглифическую картину, то можно заметить, как она упрощается в сторону человека - от сложных завитков до дуговых линий. Отсюда с очень высокой степенью вероятности можно предполагать, что при эволюции приматов их мозг в чем-то усложнялся, а в чем-то упрощался. Прежде всего, это касается подкорковых образований. Поэтому обезьяны, прирученные человеком, - лучшие няньки и пастухи, на огромном расстоянии они могут попасть человеку точно в глаз, они намного «чувствительнее» человека. В зоопарках при пересаживании из клетки в клетку обезьянам дают огромные дозы успокоительного - седуксена, поэтому жизнь приматов в зоопарке тосклива, они не могут реализовать в клетке свой высокий потенциал. Недаром у древних египтян символом мудрости была именно собакоголовая обезьяна - павиан.

Гребешковая кожа формируется в плодном периоде - на 3-6-м месяцах внутриутробного развития. На шестой неделе развития зародыша кисть представляет собой лишь широкие зубчатые лопасти. На десятой неделе «срабатывают» гены, отвечающие за проявление признаков гребешковой кожи, которые и «запускают» процессы ее формирования. Интересно то, что кожа «готова» к тактильным восприятиям уже после 24-й недели развития плода.

Начиная с конца 20-х гг. ХХ в., ученые высказывали ряд гипотез относительно характера наследования дерматоглифических признаков, количества генов, обусловливающих формирование узора, их хромосомной локализации. Однако и по сей день эти вопросы окончательно не решены. И. С. Гусева предложила новый подход к изучению наследования пальцевых узоров, при котором за проявление типов пальцевых узоров отвечают гены трех систем: А-L-W (дуга - петля - завиток). Сходство папиллярных узоров по типам у родителей и детей наводит на мысль, что существуют межаллельные взаимодействия между генами А-L-W.

В эмбриогенезе гребешковой кожи формирование пальцевых узоров связано с образованием волярных возвышений. На вздутых подушечках возникают сложные узоры, на уплощенных - простые дуговые узоры. Появление пальцевых подушечек обусловлено насыщением эпидермиса и дермы жидкостью.

Возможно, ген А отвечает за водное насыщение эпидермиса, а ген W - за насыщение дермы. Действуя в различных областях (эпидермис - дерма), гены А и W в формировании возвышения выступают как антагонисты. Рассмотрим следующие генотипы:

ААww - небольшое волярное возвышение и формирование дугового рисунка А;

ааWW - максимальное волярное возвышение и формирование завитковых рисунков - W;

ААWW (ааww) - среднее волярное возвышение и формирование петлевых рисунков - L.

Таким образом, в зависимости от соотношения доминантных и рецессивных генов в генотипе образуется волярная подушечка различного вздутия и, следовательно, узор различного вида. При генотипах ААWW и ааww действие генов А и W одинаково, но направлено противоположно. Поэтому не может проявиться ни дуговой, ни завитковый узор, а образуется петля.

Генотип ААww «отвечает» за сильное насыщение жидкостью эпидермиса при малом насыщении дермы. Это обусловливает развитие плохой волярной поверхности последних фаланг пальцев плода, и, следовательно, формируется дуговой узор.

При генотипе ааWW отмечаются обратные явления - образуются завитки. Папиллярные узоры наследуются по доминантному типу. Характер наследования - полигенный, т.е. проявление одного признака вызывается несколькими генами.

Таким образом, в настоящее время установлена наследственная обусловленность кожных узоров. Нарушения в наследственной системе организма (генные, хромосомные и геномные мутации) и некоторые неблагоприятные факторы среды влияют на реализацию генов гребешковой кожи, а поэтому изменяется дерматоглифическая картина у людей, страдающих различными заболеваниями. Например, при синдроме Дауна изменяется расположение петель на последних фалангах, вместо двух сгибательных складок на мизинце наблюдается лишь одна сгибательная складка, а на ладони - лишь одна поперечная складка. При этом синдроме изменяется и такой дерматоглифический показатель, как величина угла аtd (на ладонной поверхности, как и на пальцах, располагаются трирадиусы (дельты) - места схождения различно направленных папиллярных линий, из которых наиболее часто встречаются трирадиусы, обозначались а, t, d). У здоровых людей - причем есть данные, что значение угла atd связано с уровнем интеллекта - угол atd меньше 57 град., а при синдроме Дауна это значение равно 81-90 град.

Синдром трисомии по 18-й паре хромосом - синдром Эдвардса. К его характерным признакам относятся скошенный подбородок, маленький рост, слаборазвитые челюсти, деформированные, низкостоящие асимметричные уши, пальцы рук иногда необычно длинные или, наоборот, очень короткие, с особым положением 2-го и 5-го пальцев, деформация стоп, короткая грудина, имеются дефекты сердечно-сосудистой системы и почек, глубокая дебильность. При дерматоглифическом исследовании характерно увеличение числа дуг на пальцах, единичная складка на мизинце и поперечная складка на ладони. Большое количество дуг на пальцах наблюдается и при синдроме трисомии - 89-й и 13-й хромосом - синдром Патау (выпуклый лоб, задержка роста, заячья губа, волчья пасть, чрезмерная выпуклость ногтей на пальцах, умственная отсталость).

Пенроуз обнаружил обратную зависимость между величиной угла atd и уровнем интеллекта у лиц, страдающих умственной недостаточностью, т.е. чем больше этот угол, тем меньше уровень интеллекта и глубже дебильность.

Таким образом, с помощью дерматоглифического анализа наиболее изучены хромосомные болезни - своеобразная группа наследственных заболеваний, характеризующихся изменениями в кариотипе. Среди новорожденных они встречаются с частотой 1:250, а у эмбрионов - до 4%. Исследование дерматоглифики родителей помогает установить степень риска рождения ребенка с пороками развития.

Дерматоглифические данные играют важную роль при определении генетически обусловленной предрасположенности человека к тому или иному заболеванию. Примером могут служить изменения пальцевых и ладонных рисунков у детей с расщеплениями губы и неба. Первичное небо развивается на 7-й неделе эмбрионального развития, вторичное небо - на 12-й неделе, т.е. одновременно с гребнеобразованием.

Делались попытки изучить проявление таких заболеваний, как эпилепсия, шизофрения, алкоголизм, гипотоническая болезнь, на основе дерматоглифических показателей. При исследовании отпечатков ладоней внимание обращалось на их форму, характер кожного рисунка, изменение формы отпечатков, что, по-видимому, отражает нарушение мышечного тонуса и питания кожи у больных этими заболеваниями. Было отмечено, что присутствие узоров типа завиток на пальцах рук указывает на восприимчивость к заболеванию лепрой, а наличие пальцевых узоров типа дуга - на относительную невосприимчивость к этому заболеванию.

При исследовании больных туберкулезом легких было отмечено, что у них реже определяются дуги и радиальные петли, а также изменяются и некоторые другие дерматоглифические показатели. Таким образом, проведенные исследования позволяют сказать, что туберкулез легких, а также некоторые другие заболевания возникают у лиц с измененными дерматоглифическими признаками. Дальнейшие исследования в этом направлении помогут лучше диагностировать, а также предупреждать многие заболевания. Настанет время, когда все о человеке, начиная с заболеваний, имеющихся у него, до его психологических и интеллектуальных качеств, можно будет рассказать, едва лишь взглянув на ладонь. Другой пример применения дерматоглифических знаний на практике. Доподлинно известно, что число завитков на кончиках пальцев жителей Крайнего Севера гораздо выше, чем у населяющих среднюю полосу. И если наш земляк собирается работать в экстремальных условиях вечной мерзлоты, а у него на пальцах преобладают дуги, то можно ему посоветовать туда не уезжать - вероятность потерять здоровье выше, чем у других людей. Существуют дерматоглифические различия в кожных рисунках правой и левой рук. Для пальцев левой руки характерны более сложные узоры. Психиатры, наблюдающие за больными с суицидальными наклонностями, отмечают, что к суициду склонны люди, принадлежащие к «левшам» и, соответственно, имеющие признаки «левшества» на ладонях. Вот загадка для биографов Маяковского. Его отпечатки ладоней были сделаны посмертно скульптором Луцким, а также сохранились в картотеке департамента полиции, Маяковского ведь арестовывали. В картине его отпечатков отсутствуют признаки «левшества», а, как известно, Маяковский застрелился левой рукой...

Левшой был поэт Осип Мандельштам. Из воспоминаний о нем: это был ранимый, романтичный, но в то же время злопамятный человек, склонный совершать странные поступки. У Мандельштама было четыре завитка на пальцах, что говорит о его высоком творческом потенциале, а у Маяковского - три из десяти возможных.

У Эйнштейна на пальцах насчитано семь завитков - уж не здесь ли ключ к пониманию гениальности?

Конечно, подобные вопросы, скорее всего, останутся без научно обоснованных ответов. Но, тем не менее, они поддерживают неугасающий интерес к такой науке, как дерматоглифика, которая находится только в самом начале пути к объяснению и расшифровке огромной информации о человеке, генетически заложенной и отраженной в кожных рисунках его ладоней и стоп.

Кроме того, техническая сторона дерматоглифического метода заключается в том, что собираются лишь отпечатки ладоней, пальцев, стоп. Этот метод сбора отпечатков был предложен в 1956 г. Т.Д. Гладковой.

Валиком с типографской краской прокатывают по ладони и пальцам исследуемого и особым образом отпечатывают их на плотном листе бумаги. Далее исследователь должен суметь обработать полученные отпечатки, проанализировать дерматоглифическую картину, определить дерматоглифические показатели, которых существует очень большое количество (в том числе и пальцевые рисунки - петли, дуги, завитки, а также существуют такие показатели, как дельтовый индекс, гребневый счет узора, рисунки тенара и гипотенара, величина угла atd и мн. др.). Благодаря тому, что наследственность кожного рельефа мало подвержена изменениям в процессе индивидуального развития и влияниям окружающей среды на организм, дерматоглифический метод становится надежным, объективным и удобным при суждении о многих патологических изменениях в организме человека. Таким образом, значение дерматоглифики в медицине и биологии является очевидным.

Поскольку узоры на пальцах в большинстве случаев наследуются, дерматоглифику используют для установления спорного отцовства. В каких-то случаях это дает стопроцентную достоверность результатов. В каких-то - метод не срабатывает. Например, если мать и предполагаемый отец имеют на руках только по десять петель и ребенок - тоже, то здесь об отцовстве ничего нельзя сказать. Но если все трое имеют те же десять петель, а у ребенка и предполагаемого отца есть еще и редкий узор, например по типу завитка на подушечке под большим пальцем, то можно смело утверждать: мужчина - родной отец ребенка.

Дерматоглифический метод, вместе с другими методами генетики - генеалогическими, цитогенетическими, биохимическими, - используется в медико-генетическом консультировании. В подобной помощи нуждаются те люди, которые уже имеют либо родственников, либо детей с наследственной патологией. Врач-генетик уточняет диагноз, устанавливает степень генетического риска, делает прогнозы потомства на будущее и помогает принять родителям правильное решение о рождении ребенка. Существует мнение, что отпечатки пальцев и ладоней должны собираться у всех граждан любой страны, помещаться в специальные банки данных и иметь вес документов. Такой опыт существовал в США, где отпечатки снимали у всех приезжающих. Поэтому там можно найти «пальчики» большинства: Шаляпина, Рахманинова, Горького. Однако идентификация человека по отпечаткам ладоней и пальцев - цель дактилоскопистов и криминалистов. А дерматоглифика все-таки преследует цель иную: по отпечаткам изучить самого человека и его особенности, т. е. увидеть «наше второе лицо».

**Заключение**

Сведения о жизни больного имеют большое значение для выяснения характера настоящего заболевания и установления причин и условий его возникновения, а внешний осмотр - позволяет выделить все видимые пороки и особенности строения. В заключении выделяются основные признаки дисморфогенеза, стигмы дизэмбриогенеза, их значимость и общее количество, что позволяет предположить наличие у больного того или иного наследственного заболевания (по фенотипическим признакам), патологии внутренних органов и составить приблизительный план обследования больного с целью постановки окончательного диагноза.

Таким образом, ход постановки диагноза наследственного заболевания поэтапный:

Первый этап - общее клиническое обследование больного, включающее анализ наследственного анамнеза, синдромологический анализ признаков болезни, выявление микроаномалий;

Второй этап - необходим при подозрении на конкретную наследственную болезнь (по итогам первого). С этой целью привлекаются основные методы исследования медицинской генетики.

Благодаря тому, что наследственность кожного рельефа мало подвержена изменениям в процессе индивидуального развития и влияниям окружающей среды на организм, дерматоглифический метод становится надежным, объективным и удобным при суждении о многих патологических изменениях в организме человека. Таким образом, значение дерматоглифики в медицине и биологии является очевидным.

**Список используемых источников**

1. Жук, И.А. Общая патология и тератология: учебное пособие / И.А. Жук, Е.В. Карякина.- М.: Издательский центр «Академия»,2003. -176с.

. Гладкова, Т.Д. Кожные узоры кисти и стопы обезьян и человека. М., 1966.

. Волоцкой, М.В. Генетика кожного рельефа //Антропологический журнал. 1987.

. Войтенко, В.П. О наследовании пальцевых узоров человека // Генетика. Т. 15. 1979

5. Гусева, И. С. Морфогенез и генетика гребешковой кожи человека. Минск, 1986

. Корнякова, В.В. Основы тератологии: Учебное пособие. - Омск: СибГАФК, 2001. - 56с.

. Тератология человека: Руководство для врачей/ ИА. Кириллова, Г.И. Кравцова, Г.В. Кручинский, др. Под ред. Г.И. Лазюка. - М.: Медицина, 1991.-480 с.

. Винокуров И.В., Непомнящий Н.Н. Люди и феномены. - М.: Олимп, 1999.-512 с.