Синдром ломкой хромосомы X (синдром Мартина–Белла). Основные проявления синдрома — умственная отсталость, черепно-лицевые аномалии, макроорхизм. При культивировании клеток таких пациентов на средах с недостатком фолатов на длинном плече Х-хромосомы можно обнаружить разрывы или пробелы, что послужило источником названия данного синдрома. Наследование данного синдрома не соответствует классическому. Синдром Мартина–Белла в 2 раза чаще наблюдают у мужчин, чем у женщин.

Заболевание связано со своеобразной мутацией гена *FMR*1. Его нетранслируемая 5 - область содержит повтор CGG, у нормального индивидуума его длина составляет 2–50 триплетов. У больных с синдромом ломкой Х-хромосомы число копий повтора превышает 230 и (полная мутация). Полная мутация возникает не сразу. Сначала возникает премутация с числом повторов 50–230. Носители премутации (и мужчины, и женщины) клинически здоровы. Премутация может стать полной мутацией во время созревания женских половых клеток
(но не мужских). Все мужчины с полной мутацией имеют клинические проявления синдрома. У женщин проявления наблюдают только в 50% случаев, что, вероятно, связано с эффектом лайонизации.

Гермафродитизм — наличие у индивидуума признаков обоих полов. Гермафродитизм бывает истинным и ложным.

 Истинный гермафродитизм — наличие в организме одновременно мужских и женских половых желёз. Заболевание развивается при обязательном присутствии двух Х-хромосом и Y-хромосоме либо в части клеток (мозаицизм), либо в результате транслокации. У таких пациентов в половых железах обнаруживают ткань как яичника, так и яичка (*ovotestes*). В других случаях на одной стороне расположено яичко, на другой — яичник.

 Ложный гермафродитизм — наличие в организме только женских или только мужских половых желёз, при этом наружные половые органы развиты соответственно противоположному полу или неопределённы.

Медицинские статьи:

1) Редкие формы опухолей

2) Клиника гемохроматоза

3) Хроническая сердечная недостаточность