



# Хромосомные болезни

Работу выполнила студентка ТМК  
1 курса 101 группы : Пашук Ксения

# Классификация хромосомных болезней.

Хромосомные болезни - это большая группа врожденных наследственных болезней. Они занимают одно из ведущих мест в структуре наследственной патологии человека. По данным цитогенетических исследований среди новорожденных детей частота хромосомной патологии составляет 0,6-1,0%. Самая высокая частота хромосомной патологии (до 70%) зафиксирована в материале ранних спонтанных абортусов.

Следовательно, большинство хромосомных аномалий у человека несовместимо даже с ранними этапами эмбриогенеза. Такие зародыши элиминируются во время имплантации (7-14-е дни развития), что клинически проявляется как задержка или выпадение менструального цикла. Некоторая часть эмбрионов гибнет вскоре после имплантации (ранние выкидыши). Сравнительно немногие варианты числовых аномалий хромосом совместимы с постнатальным развитием и ведут к хромосомным заболеваниям (Кулешов Н.П., 1979).

Хромосомные болезни появляются вследствие повреждений генома, возникающих при созревании гамет, в процессе оплодотворения или на ранних стадиях дробления зиготы. Все хромосомные болезни могут быть разделены на три большие группы: 1) связанные с нарушением ploидности; 2) обусловленные нарушением числа хромосом; 3)

# Синдром Патау (трисомия по хромосоме 13)

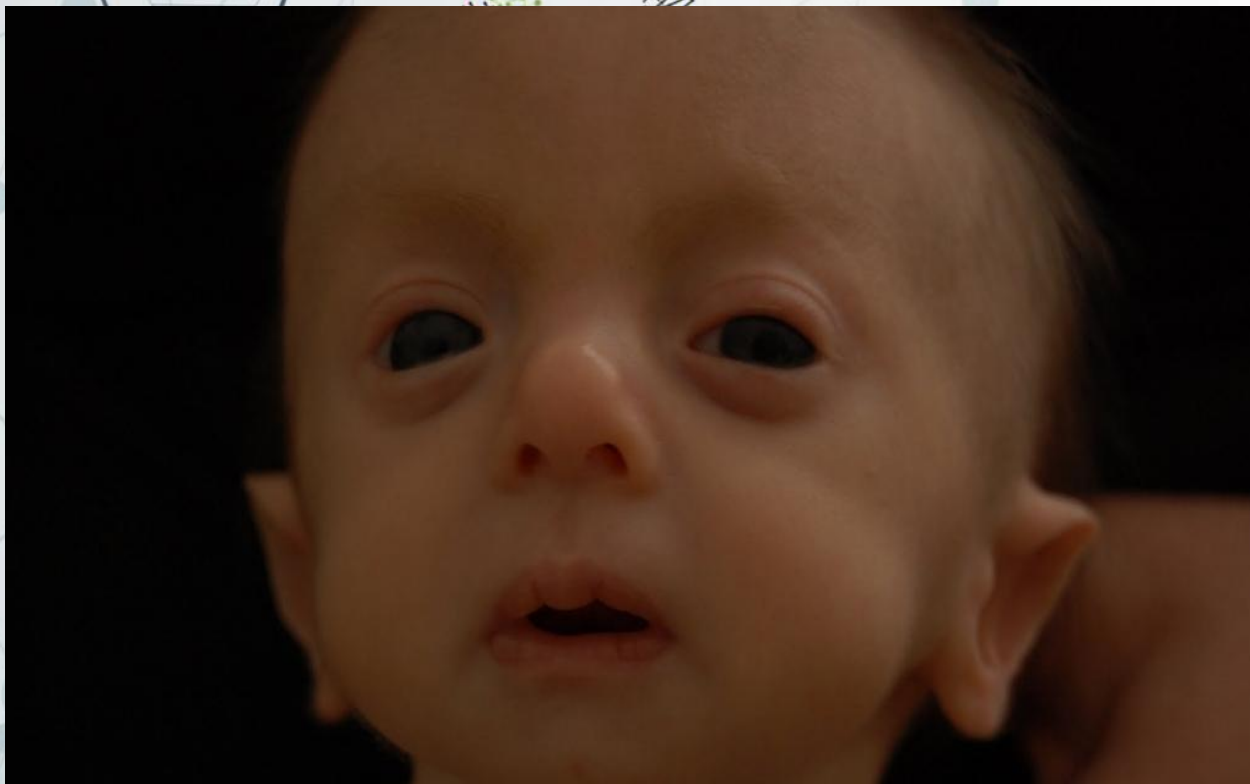
## Синдром Патау



- Больные имеют тяжелые аномалии строения: расщепление мягкого и твердого неба, незаращение губы, недоразвитие или отсутствие глаз, неправильно сформированные низко посаженные уши, деформированные кости рук и стопы, многочисленные нарушения со стороны внутренних органов, например отмечены врожденные пороки сердца (дефекты перегородок и крупных сосудов). Глубокая идиотия. Продолжительность жизни детей меньше года, чаще 2-3 месяца. Популяционная



# Синдром Эдвардса (трисомия по хромосоме 18)



Больные имеют узкий лоб и широкий выступающий затылок, очень низко расположенные деформированные уши, недоразвитие нижней челюсти, широкие и короткие пальцы рук. Из

внутренних пороков следует отметить комбинированные пороки сердечно-сосудистой системы, незавершенный поворот кишечника пороки развития почек и пр.. Дети с синдромом Эдвардса имеют малую массу тела при рождении. Отмечается задержка психомоторного развития, идиотия и имбецильность. Продолжительность жизни до года - 2-3 месяца. Популяционная частота 1 на 6500

# Синдром Дауна (трисомия хромосомы 21)



Впервые описан в 1866 году английским врачом Дауном. Популяционная частота 1 случай на 600-700 новорожденных детей. Частота рождения детей с данным синдромом зависит от возраста матери и резко увеличивается после 35 лет. Цитогенетические варианты очень разнообразны, но около

Рис. 15. С. Дауна (6) вверху (8) внизу



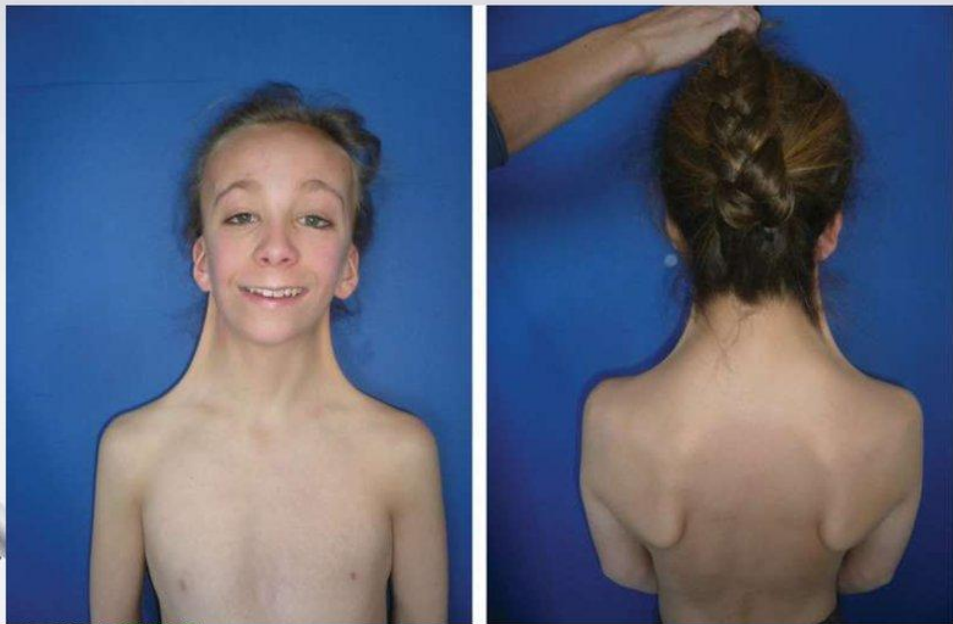
Отмечены мозаичные формы синдрома (2%), робертсоновские транслокационные варианты (4%). Около 50% транслокационных форм наследуются от родителей и 50% являются мутациями *de novo*. Критическим сегментом, ответственным за формирование основных признаков синдрома, является область 21q22.

Больные имеют укороченные конечности, маленький череп, плоское и широкое переносье, узкие, с косым разрезом глазные щели, нависающую складку верхнего века – эпикант, избыток кожи на шее, короткие конечности, поперечная четырехпальцевая ладонная складка (обезьянья борозда). Из пороков внутренних органов часто отмечаются врожденные пороки сердца и желудочно-кишечного тракта, которые и определяют продолжительность жизни больных. Характерна психическая отсталость средней степени тяжести. Дети с синдромом Дауна часто ласковые и привязчивые, послушные и внимательные. Жизнеспособность их



# Синдром Шерешевского-Тернера (моносомия X-хромосомы)

## Синдром Шерешевского-Тернера



Больные имеют небольшой рост, бочкообразную грудную клетку, широкие плечи, узкий таз, укороченные нижние конечности. Очень характерный признак - короткая шея со складками кожи, идущими от затылка (шея сфинкса). У них наблюдается низкий рост волос на затылке, гиперпигментация кожи, снижение зрения и слуха. Внутренние углы глаз располагаются выше наружных. Часто встречаются врожденные пороки сердца и почек. У больных выявляется недоразвитие яичников. Бесплодны. Интеллектуальное развитие в пределах нормы. Отмечается некоторая инфантильность эмоций, неустойчивость настроения. Больные достаточно жизнеспособны.

# Синдром полисомии X-хромосомы (Трисомии X)

## Синдром трисомии X (3)



a.



b.



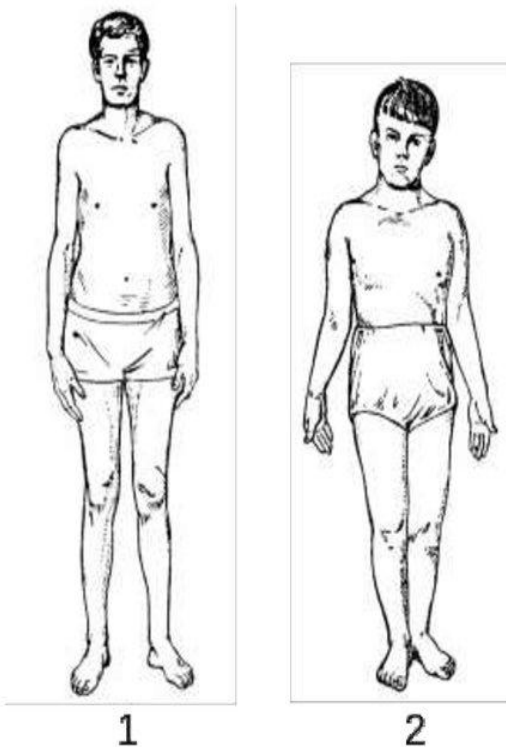
c.

Цитогенетически выявляются формы 47,XXX, 48,XXXX и 49,XXXXX. С увеличением числа X хромосомы нарастает степень отклонений от нормы. У женщин с тетра- и пентасомией X описаны отклонения в умственном развитии, аномалии скелета и половых органов. Женщины с кариотипом 47,XXX в полной или мозаичной форме в основном имеют нормальное физическое и психическое развитие, а интеллект - в пределах нижней границы нормы. У этих женщин имеется ряд нерезких отклонений в физическом развитии, нарушения функции яичников, преждевременный климакс, однако они могут иметь потомство. Популяционная частота 1 на 1000 новорожденных девочек.



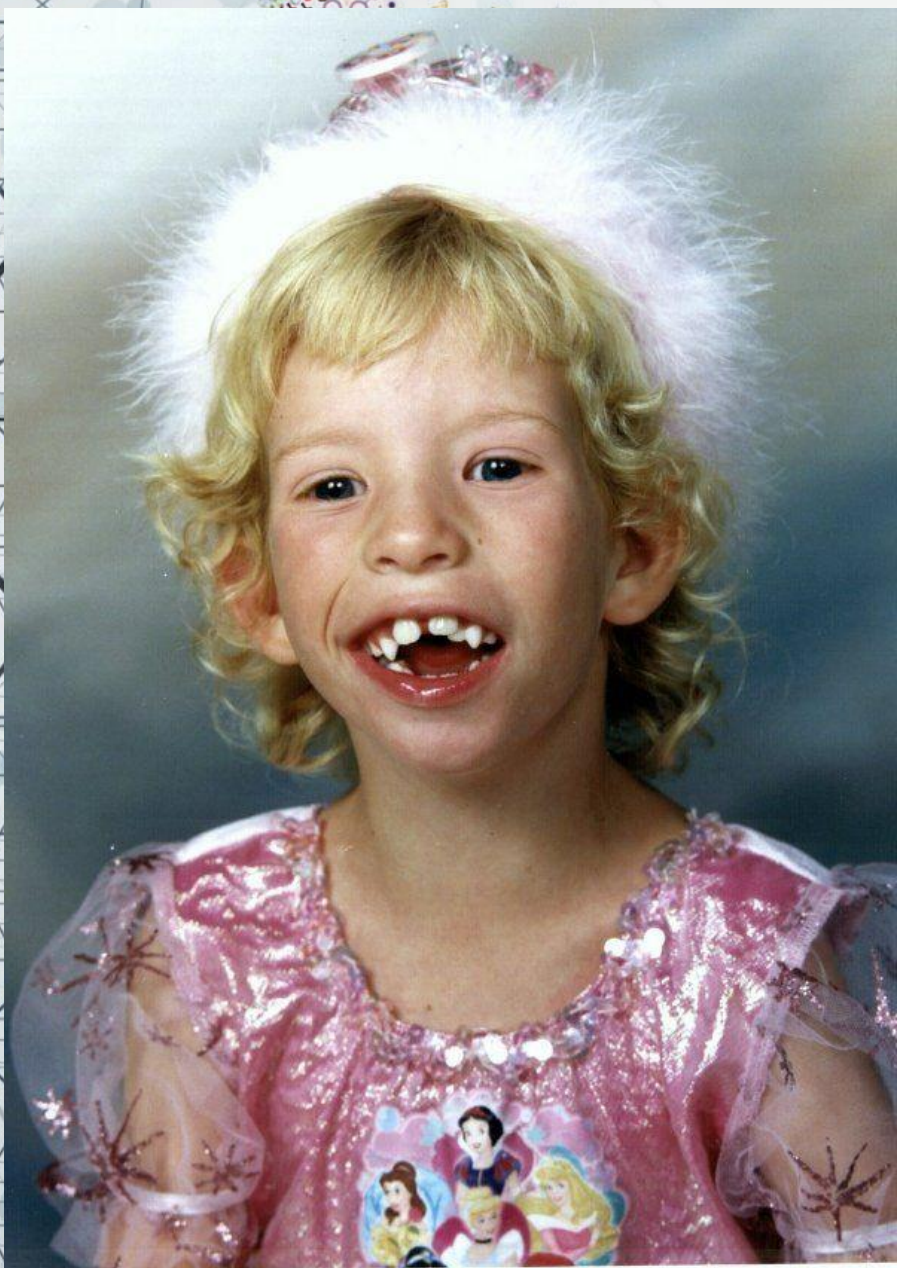
# Синдром Клайнфельтера.

Синдром Клайнфельтера (1) и синдром Тернера-Шерешевского (2)



Популяционная частота 1 на 1000 мальчиков. Цитогенетические варианты синдрома могут быть различны: 47.XXУ; 48.XXУУ; 48.XXXУ; 49.XXXXУ. Отмечены как полные, так и мозаичные формы. Больные высокого роста с непропорционально длинными конечностями. В детстве отличаются хрупким телосложением, а после 40 лет страдают ожирением. У них развивается астенический или евнуховидный тип телосложения: узкие плечи, широкий таз, жировотложение по женскому типу, слабо развита мускулатура, скудная растительность на лице. Больные имеют недоразвитие семенников, отсутствие сперматогенеза, снижение полового влечения, импотенция и бесплодие. Обычно развивается умственная отсталость. Коэффициент интеллекта ниже 80.

# Синдром "кошачьего крика" (моносомия 5p)



Диагностическими признаками заболевания являются: микроцефалия, необычный крик или плач, напоминающий мяуканье кошки (особенно в первые недели после рождения); антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, лунообразное лицо, широкая переносица. Ушные раковины низко посажены и деформированы. Имеется поперечная ладонная складка, аномалии строения кистей и пальцев. Умственная отсталость в стадии имбецильности. Нужно отметить, что такие признаки как лунообразное лицо и кошачий крик с возрастом сглаживаются, а микроцефалия и косоглазие выявляются более отчетливо. Продолжительность жизни зависит от тяжести врожденных пороков развития внутренних органов. Большинство больных погибают в первые годы жизни.

# Ретинобластома.



Больные с ретинобластомой - злокачественной опухолью сетчатки глаза, составляют 0,6-0,8% от числа всех больных с онкозаболеваниями. Это первая опухоль, для которой установлена связь с хромосомной патологией. Цитогенетически при данном заболевании выявляется микроделеция 13 хромосомы, сегмента 13q14. Кроме микроделений встречаются мозаичные формы и транслокационные варианты. Описано несколько случаев транслокации сегмента 13 хромосомы на X-хромосому.

Не отмечено корреляции между размерами делецированного фрагмента и фенотипическими проявлениями. Заболевание обычно начинается в возрасте около 1,5 лет и первыми признаками являются свечение зрачков, вялая реакция зрачка на свет, а затем и снижение зрения вплоть до слепоты. Осложнениями ретинобластомы являются отслойка сетчатки, вторичная глаукома. В 1986 году в критическом сегменте 13q14 обнаружен ген-супрессор опухоли *RBI*, который явился первым антионкогеном, обнаруженным у



**Спасибо за внимание !**

# Синдром Блюма



Больные, страдающие синдромом Блюма (BS) характеризуются крайне малым весом при рождении и остановкой роста, мужским гипогонадизмом, сниженной фертильностью и ранней менопаузой у женщин, предрасположенностью к диабету и новообразованиям. На лице под воздействием света развивается характерная телеангиэктазия в форме "бабочки", голова больных удлинена, у них резко снижен иммунитет и они легко подвержены инфекциям. В основной популяции больные BS крайне редки, но в популяции евреев-ашкенази частота заболевания достигает 1: 58 000. Эта болезнь является аутосомным рецессивным заболеванием.