



Хромосомные синдромы

Подготовила:
Невинная Наталья
Александровна,
студентка РГПУ им.
А.И.Герцена, ИДОиР,
1 курс, 4 группа

- **Хромосомные болезни (синдромы)** –это клинические состояния, обусловленные нарушением числа или структуры хромосом.

Х.
б.

Аутосомные синдромы

Нарушение числа и структуры **соматических хромосом**

Гоносомные синдромы

Нарушение числа и структуры **половых хромосом**

Общая частота в популяции - **1%**

Изменения хромосомного набора:

Моносомия – отсутствие в хромосомном наборе какой-либо хромосомы.

Полисомия – наличие в хромосомном наборе добавочных хромосом.

- **Трисомия** - одна добавочная хромосома.
- **Тетрасомия** – две добавочные хромосомы (4 гомологичные).

Синдром Дауна (наличие лишней 21-й хромосомы)

- 1:700
- Умственная отсталость + типичные аномалии строения



- Нарушения эндокринной системы
- Почти 50% имеют пороки сердечно-сосудистой системы

Синдром Эдвардса (трисомия 18)

- 1:7000
- Расстройств ЦНС.
- Пороки развития глаз, носа губ, деформация конечностей, полидактилия
- Дефекты сердца, половых органов.



Синдром Патау (трисомия 13)

- Множественные пороки головного мозга, черепа, опорно-двигательной системы и внутренних органов
- Поражение ЦНС
- Аномалии формирования и расположения



a



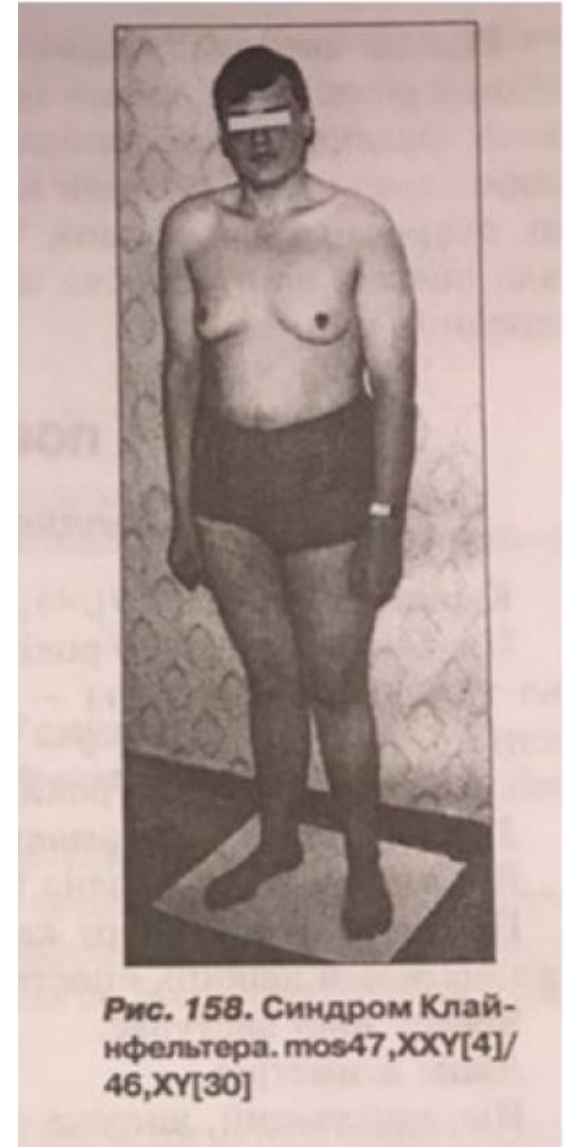
Синдром Шерешевского-Тернера

- 0,3:1000 новорождённых девочек
- 25 хромосом (22 аутосомы и одна X)
- Диспропорция телосложения
- Первичная анеморея



Синдром Клайнфельтера

- 0,2% - среди мужской популяции
- ХХУ, ХХУУ, ХХХУ, ХХХХУ
- Высокий рост, узкие плечи, удлинённые конечности, слаборазвитая мускулатура
- 25% больных – умственная недоразвитость
- Недоразвитость половых органов, бесплодие



Трисомия X

- 1:1000 среди новорождённых девочек
- XXX, XXXX, XXXX
- 75% больных – неглубокая умственная отсталость
- Задержка физического развития
- Клинодактилия мизинцев



Синдром ХУУ

- 1:1000
- Средний рост – 186
- Дисгормония эмоционально-волевой сферы
- При

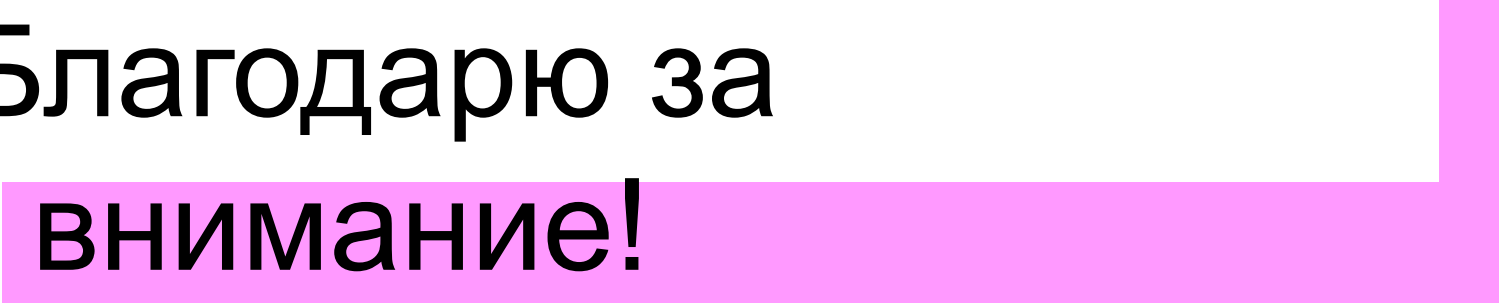


Синдром «лицо эльфа»

- 1:20000
- Специфическое лицо
- Косоглазие
- Значительное снижение интеллекта



Благодарю за
внимание!

A pink L-shaped graphic element consisting of a horizontal bar and a vertical bar meeting at a right angle, positioned to the right of the text.