

Хромосомные болезни

Злодеева Владлена
111 пед.

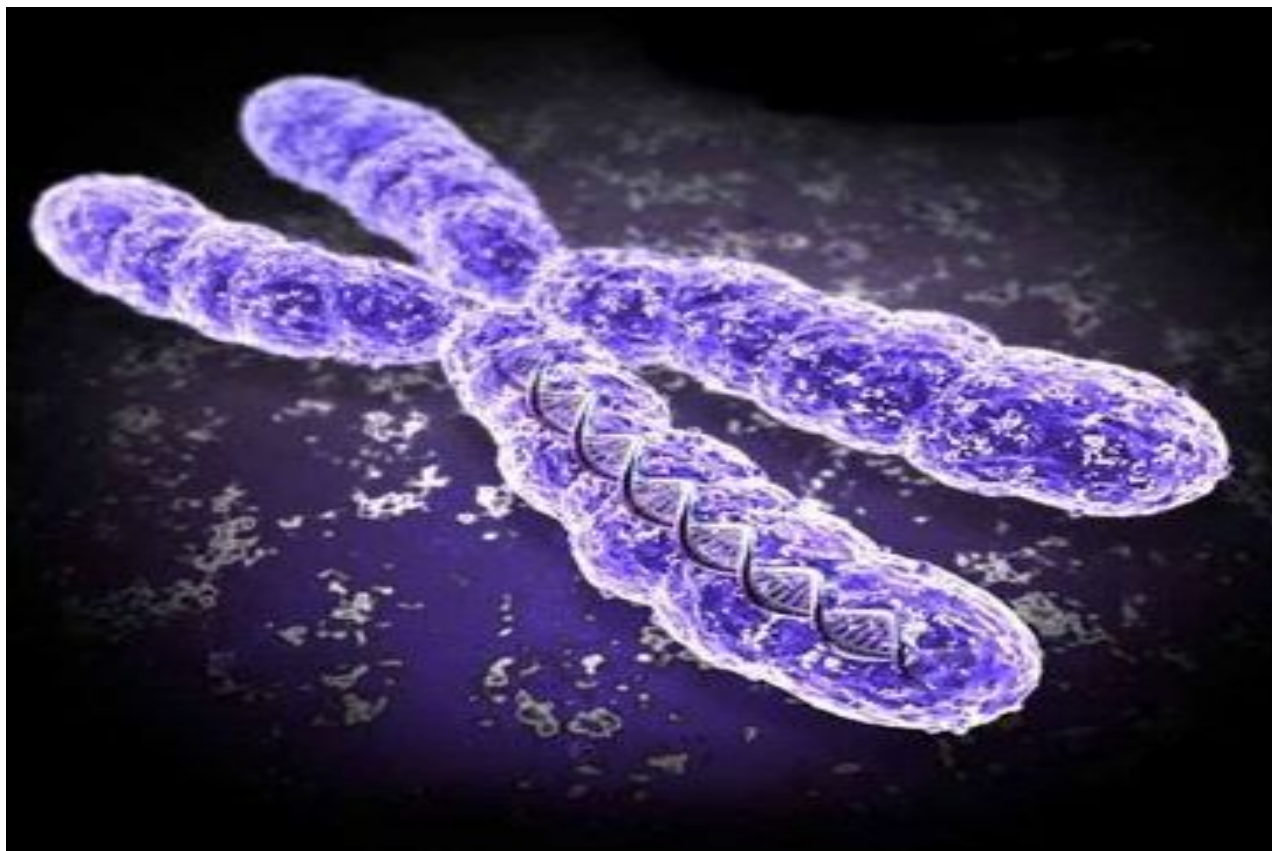
Хромосомные болезни

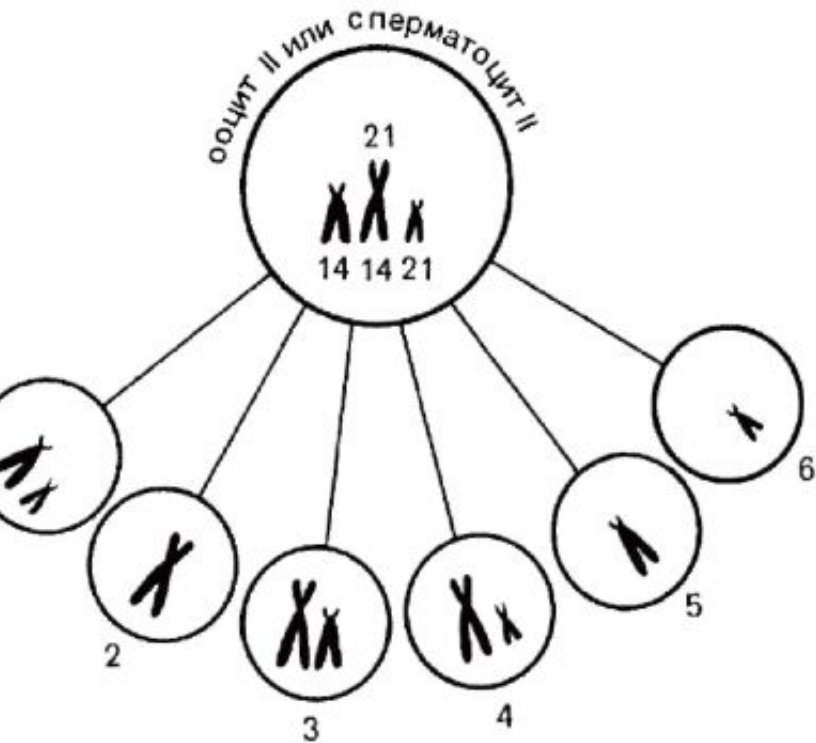
Группа болезней, в основе развития которых лежат нарушения **числа** или **структуры** хромосом, возникающие в гаметах родителей или на ранних стадиях дробления зиготы (оплодотворенной яйцеклетки).



Хромосомы человека

| Исходы | Число беременностей | Спонтанные аборты | | Число живорожденных |
|----------------------|---------------------|-------------------|----|---------------------|
| | | число | % | |
| Всего | 10 000 | 1500 | 15 | 8500 |
| Нормальные хромосомы | 9200 | 750 | 8 | 8450 |
| Хромосомные аномалии | 800 | 750 | 94 | 50 |

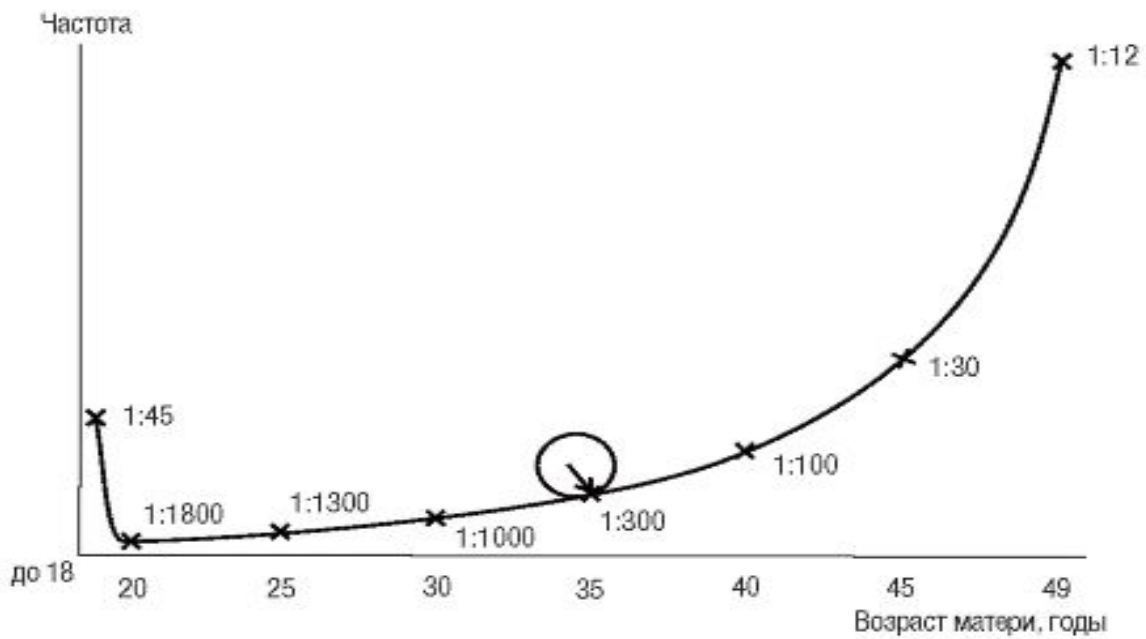
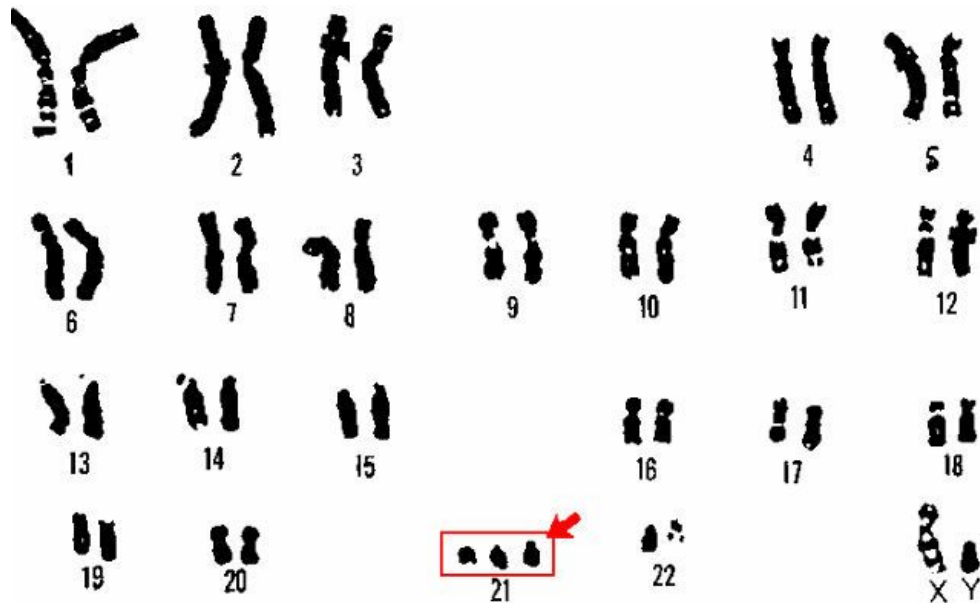




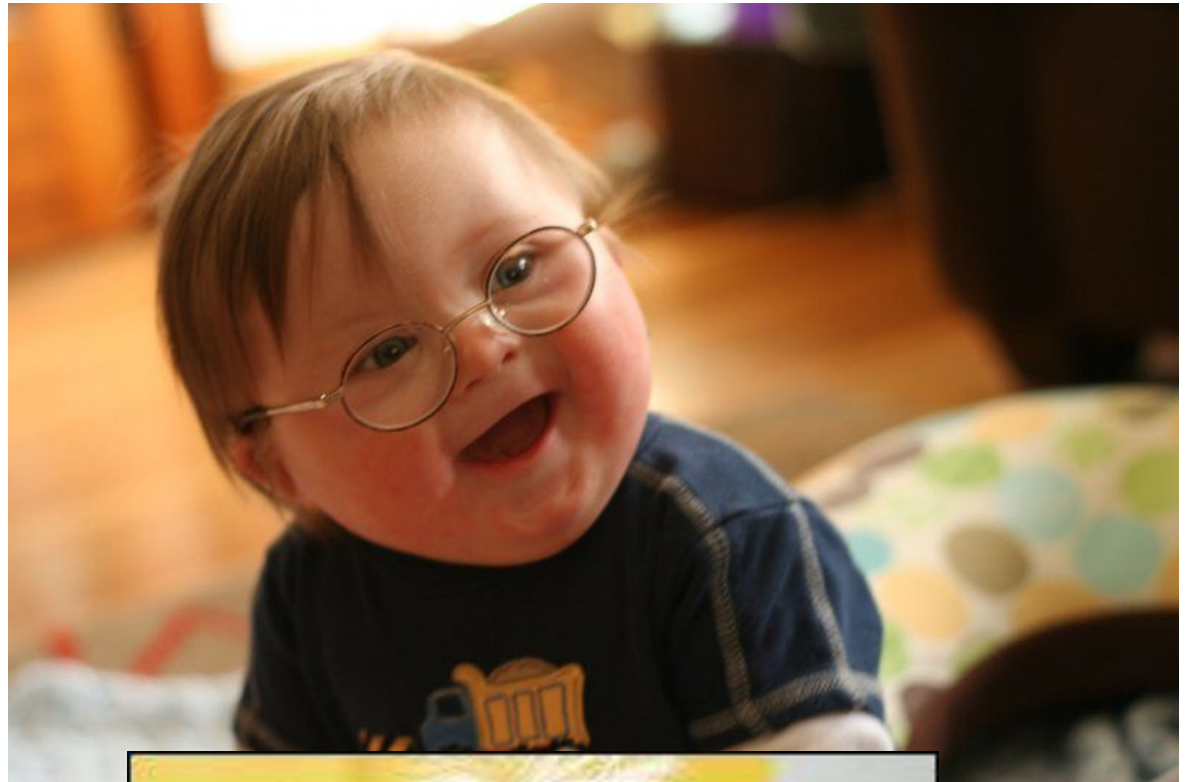
Таким образом, для точной диагностики хромосомной болезни необходимо определить:

- тип мутации;
- вовлеченную в процесс хромосому;
- форму (полную или мозаичную);
- встречаемость в родословной - спорадический или наследуемый случай.

Синдром Дауна



- уплощение профиля лица
- отсутствие сосательного рефлекса
- мышечная гипотония
- монголоидный разрез глазных щелей
- избыток кожи на шее
- разболтанность суставов
- диспластичный таз
- диспластичные (деформированные) ушные раковины
- клинодактилия мизинца
- четырехпальцевая сгибательная складка (поперечная линия)

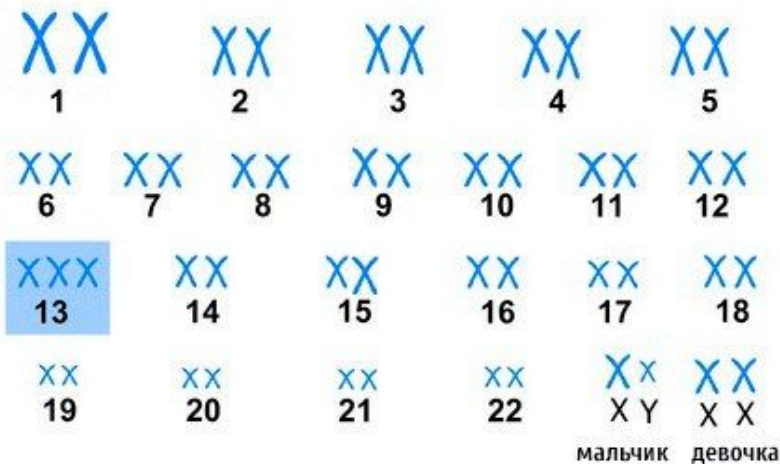


Синдром

Патау

. Типичный признак синдрома Патау - расщелины верхней губы и нёба (обычно двусторонние)

КАРИОТИП СИНДРОМА ПАТАУ



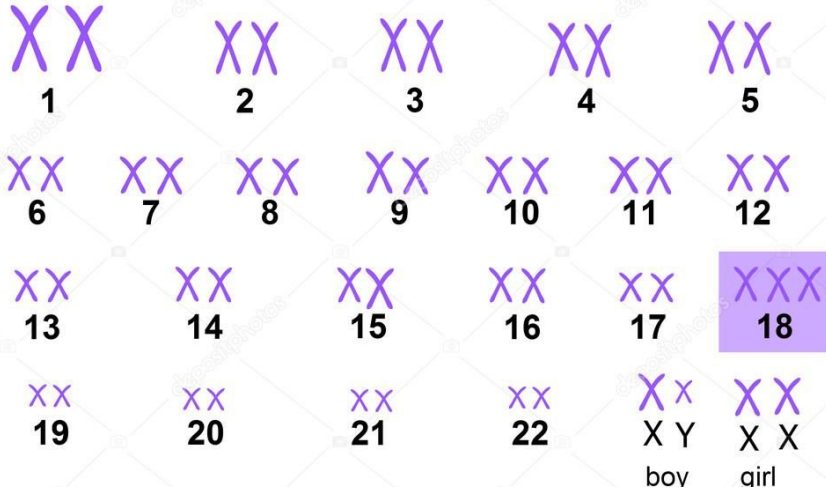
а



б

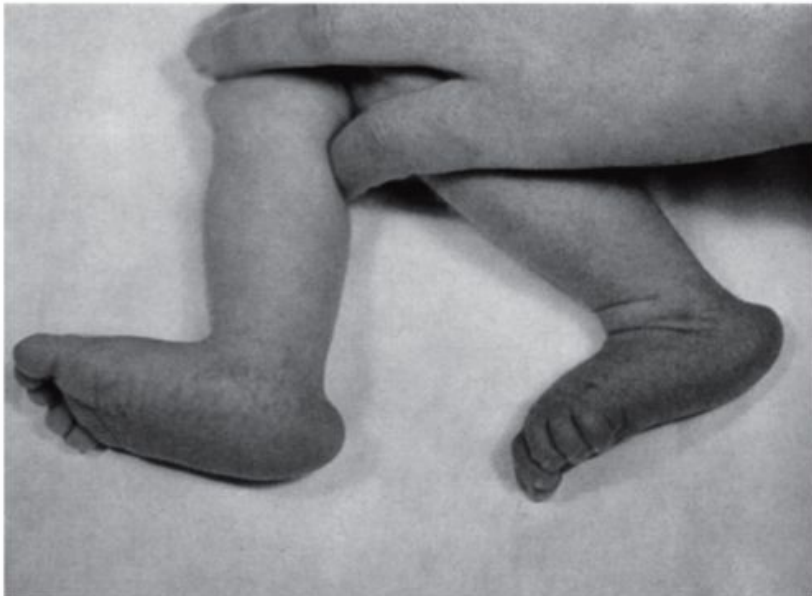
Синдром

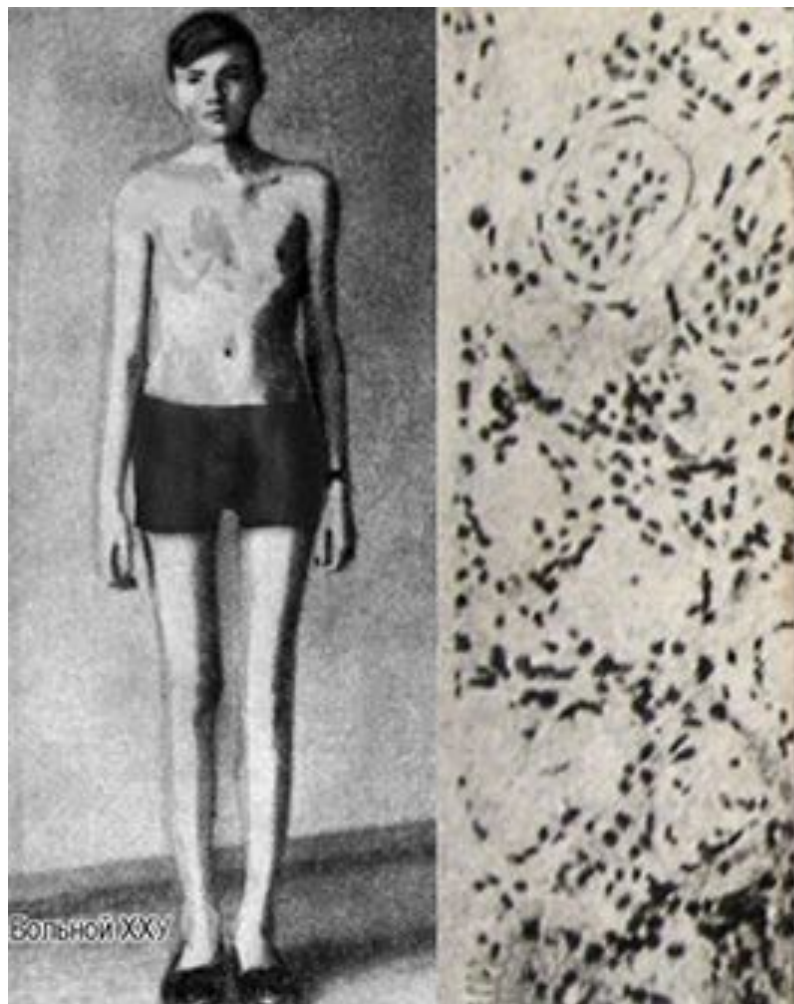
Edwards syndrome karyotype



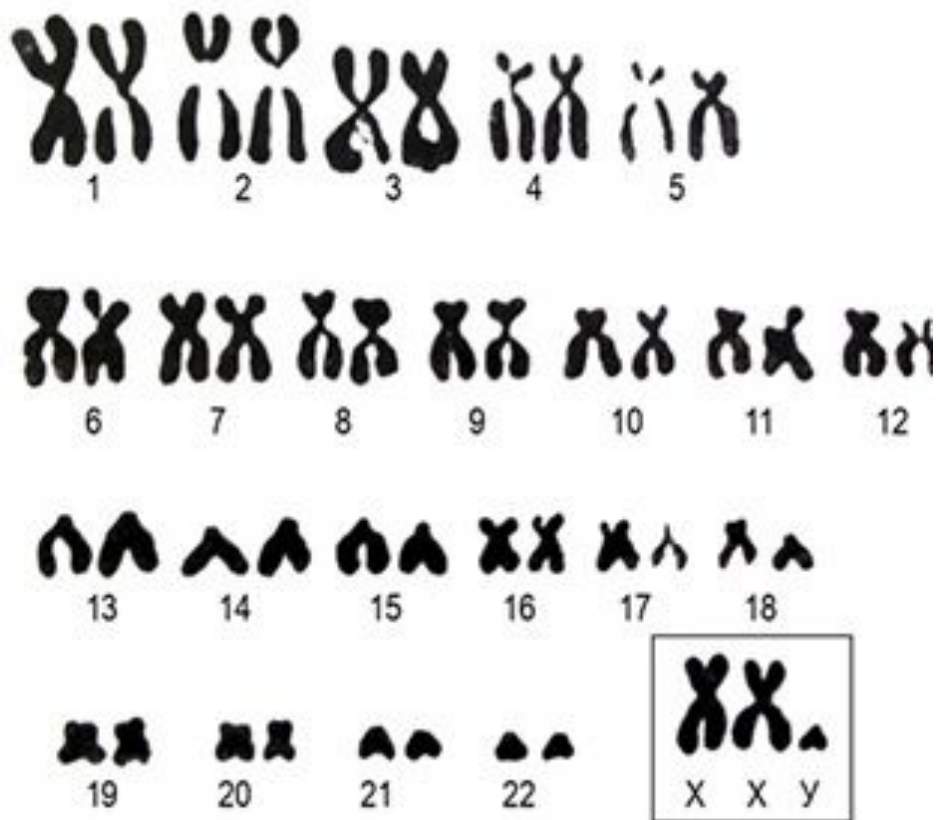
а

. Череп долихоцефалической формы; нижняя челюсть и отверстие рта маленькие; глазные щели узкие и короткие; ушные раковины деформированные и низко расположенные.





Синдром Клайнфельтера, 47 / XXY





Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / X0

