A microscopic view of numerous chromosomes, appearing as dark, X-shaped structures against a black background. The chromosomes are scattered across the frame, with some in sharp focus and others blurred in the background. The central text is overlaid on this image.

СИНДРОМЫ, СВЯЗАННЫЕ С АНОМАЛИЯМИ В СИСТЕМЕ АУТОСОМ

Архипова Полина
1 курс, 5 группа

Синдром Дауна



Первое клиническое описание синдрома Дауна относится к 1866 г. Частота в популяции - 1:600-650 новорожденных. Среди умственно отсталых детей выявляется 10-12% больных с синдромом Дауна. При цитогенетическом анализе выделяют три формы: простая (регулярная) трисомия по хромосоме 21, встречается в 95% всех случаев синдрома, кариотип: 47, XX,+21; транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (чаще на 15, реже на 14, еще реже на 21, 22 и Y-хромосому) - 4% случаев, кариотип: 46, XY, t(21;15)(q21q15); мозаичный вариант синдрома - 1%, кариотип: 46, XX - 75% / 47, XX - 25%.

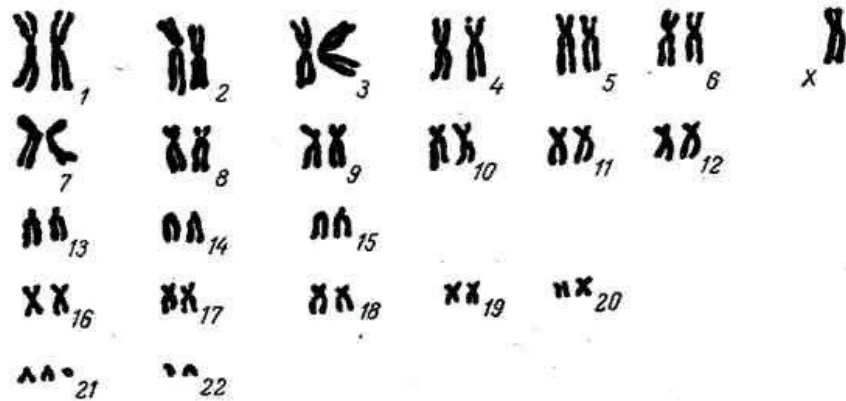
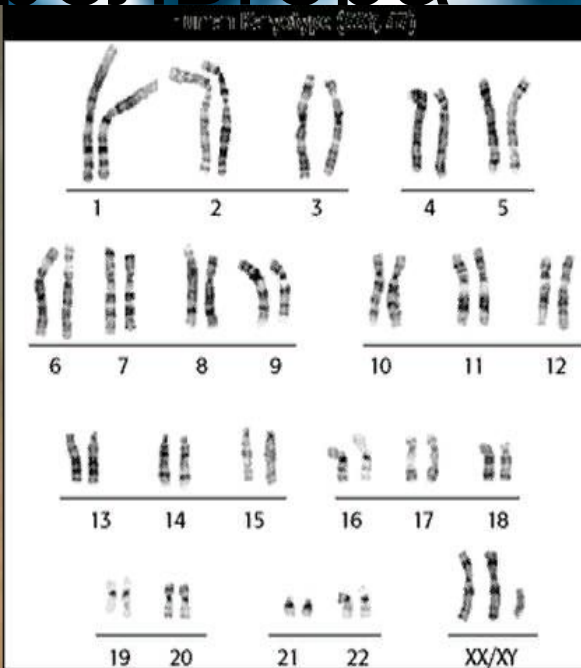


Рис. 145. Кариотип больного синдромом Дауна (трисомия по 21-й хромосоме). (По Бойду.)

Синдром Клайнфельтера



Синдром Эдвардса (трисомия по 18 хромосоме)

- Дополнительная 18 хромосома обнаруживается у 1 из 7000 новорождённых. Часто проявляется микроцефалия, низко посаженные уродливые уши и расщелина губы или нёба. Достаточно часто наблюдается отсутствие складки на мизинце, особый характер расположения кожных гребней на кончиках пальцев. Нередко наблюдается укорочение или даже отсутствие большого пальца на ногах, косолапость, синдактилия.



Синдром трисомии 9p

Ушные раковины большие, нормально или низко расположенные. Шея короткая, иногда выявляются крыловидные складки кожи. Грудная клетка воронкообразная, соски широко расставлены. Наблюдаются диастаз прямых мышц живота, грыжи, деформация позвоночника, гиперлордоз, стрии на животе. Руки короткие, ладони длинные, брахимезофалангия, клинодактилия. Ступни деформированы. Ногти диспластичные, когтеобразные или гипоплазированные. Волосы редкие или вообще отсутствуют. У каждого четвертого больного обнаруживается врожденный порок сердца.

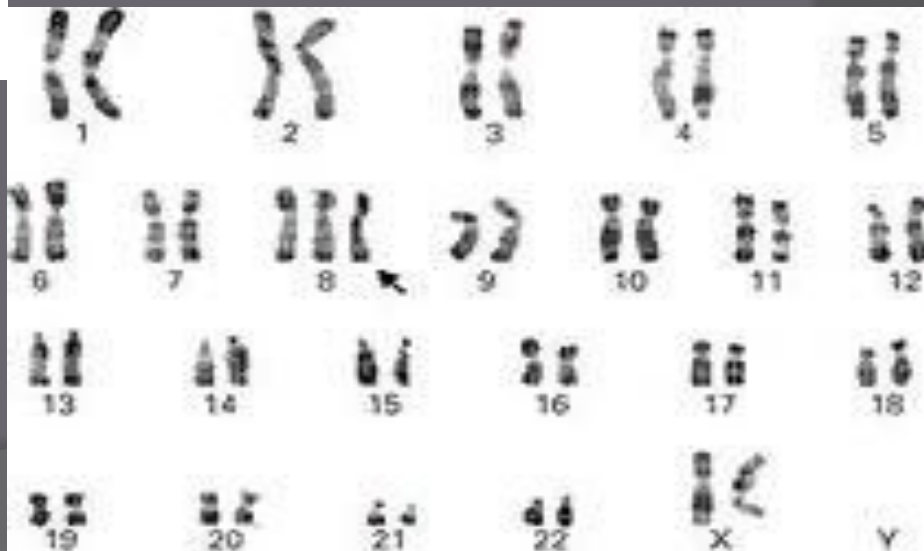


Синдром трисомии 8



Большой квадратный череп, выступающий лоб с выраженными лобными буграми, скафоцефалия. Встречаются гипертелоризм, косоглазие, широкая спинка носа, микро- и прогнатия, высокое нёбо, расщелина твердого и мягкого нёба, вывернутая нижняя губа, диспластичные низко расположенные ушные раковины.

Характерны множественные изменения опорнодвигательного аппарата, ранняя оссификация одних костей и задержка окостенения других. Туловище длинное, диспластичный скелет: ребра узкие, дополнительные ребра, слияние ребер и позвонков, сколиоз, слияние позвонков, запавшая грудина



Синдром частичной моносомии 13q-

Лицо асимметричное, широкая выступающая спинка носа (переходит без впадины на лобную кость - «греческий профиль»), гипертелоризм, эпикант, микрофтальмия, птоз, колобома радужки и сетчатки, катаракта. Рот небольшой, верхняя губа короткая, «зубы кролика», нёбо высокое, подбородок маленький, большие диспластичные ушные раковины. Шея короткая, иногда с крыловидными складками кожи. Наблюдаются: неправильное расположение пальцев рук и ног, синдактилия, клинодактилия мизинцев рук, аномалии ногтей, косолапость, вывих тазобедренных суставов



Синдром моносомии

18p-



Фенотип включает: низкорослость, краниофациальный дисморфизм (маленькая окружность черепа без истинной микроцефалии, горизонтальные глазные щели, микрофтальмия, катаракта, колобома, широкая и уплощенная переносица, гипертелоризм, птоз, эпикант, страбизм, короткая верхняя губа, плоские и широкие края губ, широкий фильтр). Ушные раковины низко расположены, деформированы, аплазия противокзелка. Шея короткая, с низким ростом волос. Грудная клетка вдавленная, широко расставленные соски. Отмечены клинодактилия мизинцев, плоскостопие, синдактилия, «стопа-качалка».

Вопросы :

- 1. Что называют аутосомами?
- 2. Какие синдромы связаны с аномалиями в системе аутосом?
- 3. Второе название синдрома трисомии 9p?

