

Методы клинической генетики в диагностике умственной отсталости

Подготовила
Студентка СОДД 21-15
Киреева Анастасия

Характер

- Диагностика носит комплексный характер, т.е. при ее проведении учитываются данные клинической медицины (педиатрии, детской психоневрологии), а также медицинской генетики, которые обязательно сопоставляются с показателями нейрофизиологических, биохимических и других методов обследования и данными, полученными при психологическом, педагогическом и логопедическом обследовании.
-

Важность

Клиническая диагностика играет ведущую роль в решении вопросов:

- лечения,
- прогноза,
- медико-генетического консультирования семьи.



Содержание

- медицинская диагностика отклонений развития у детей раннего и дошкольного возраста включает
- общий осмотр,
- анализ анамнестических данных,
- оценку соматического, неврологического и психического состояния.

Важное значение для клинической диагностики имеет нейрофизиологический, биохимический, генетический и другие методы обследования.

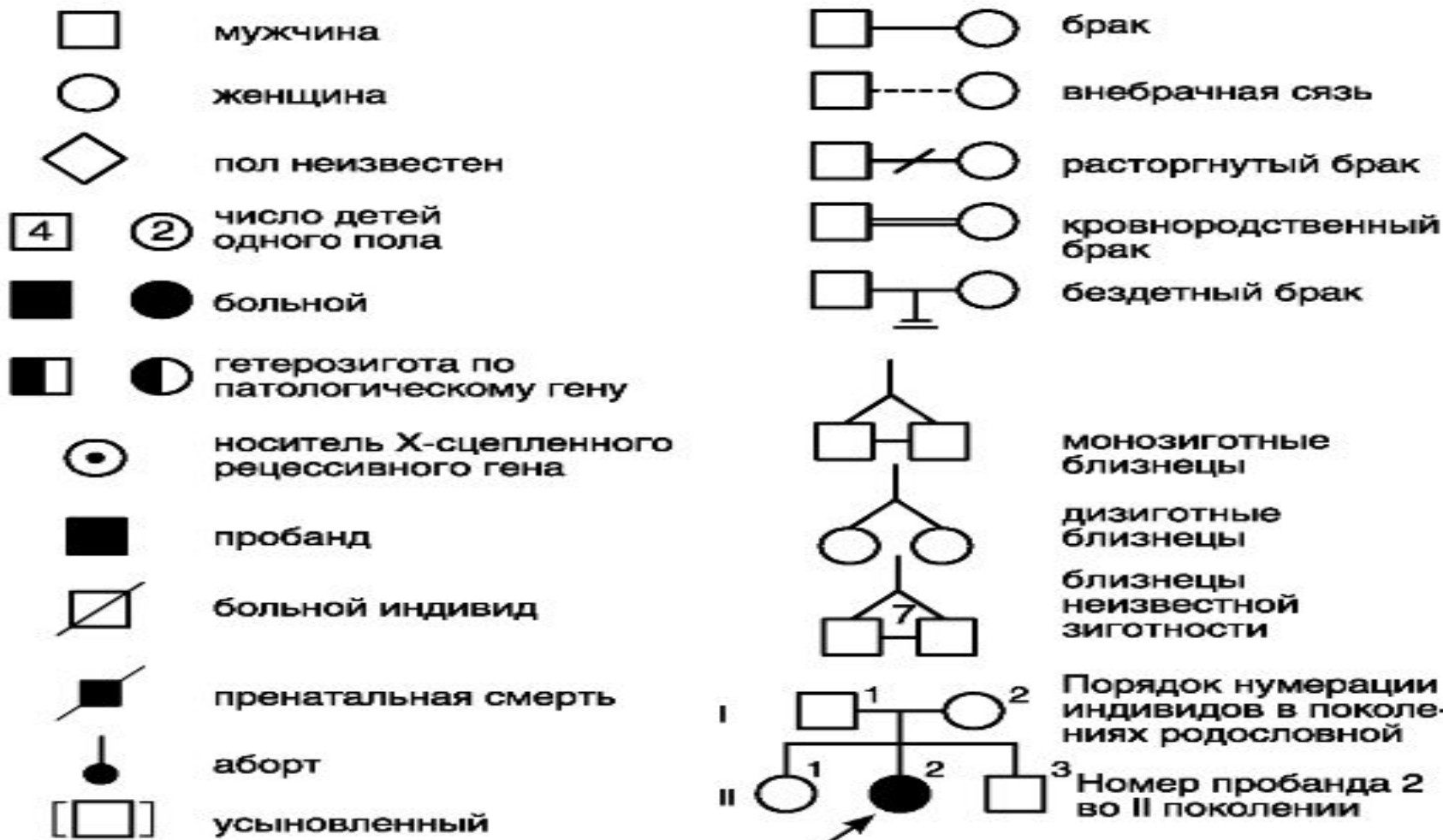
В клинической генетике для диагностики различных форм наследственной патологии применяется клинико-генеалогический метод

ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

Генеалогия - это учение о родословных. Суть генеалогического метода сводится к выявлению родословных связей и прослеживанию признака или болезни среди близких и дальних прямых и не прямых родственников. Технически он складывается из двух этапов:

- 1) составление родословной схемы;
 - 2) собственно генеалогический анализ.
-

Символы, используемые при составлении родословной



Пробанд - лицо, с которого начинают составление родословной.

- Поскольку большинство наследственных заболеваний проявляется в детском возрасте в основном производится расспрос родителей пробанда (чаще всего мать или других лиц, окружающих ребенка).



Генеалогический анализ

- После составления родословной (обычно достаточно трех-пяти поколений) переходят к генеалогическому анализу.

Генеалогический метод относится к наиболее универсальным методам медицинской генетики. Он широко применяется при решении теоретических и прикладных проблем:

- 1) для установления наследственного характера признака;
 - 2) при изучении интенсивности мутационного процесса;
 - 3) при медико-генетическом консультировании.
-

Типы моногенного наследования, выявляемые с помощью генеалогического метода:

аутосомно-доминантный тип наследования:

- заболевание наблюдается в каждом поколении, т.е. прослеживается в родословной по вертикали
 - риск рождения больного ребенка, если болен один из родителей, составляет 50%.
 - здоровые индивиды имеют здоровых потомков.
 - у больного индивида болен один из родителей, кроме случаев новой мутации.
-

Заболевания синдром Реклингхаузена – наследственное или семейное заболевание при котором на коже появляется множество мясистых мягких на ощупь опухолей, которые состоят из видоизмененной нервной ткани



утосомно-рецессивный тип наследования:

- - в родословной при таком наследовании заболевание может прослеживаться по горизонтали, повторяться через одно или несколько поколений;
 - - у больного родителя рождаются здоровые дети;
 - - в случае кровно-родственных браков между родителями пробанда наблюдается увеличения числа больных в родословной.
-

Болезнь Тея-Сакса – тяжелое наследственное заболевание, которое характеризуется прогрессирующими нарушениями моторики и умственной отсталостью вследствие поражения мозговых оболочек ребенка.



• Наследование, сцепленное с полом (гоносомное)

- когда мутантный ген расположен в одной из половых хромосом - X- или Y-хромосоме:

- а) X-сцепленный доминантный тип:
 - - у больного пробанда обязательно болен один из родителей;
 - - у больного отца все дочери больны, а сыновья здоровы;
 - - у здоровых родителей все дети будут здоровы;
-

СИНДРОМ РЕТТА - генетическое заболевание с признаками дегенерации которое поражает ЦНС постепенно прогрессирует и проявляется в основном у девочек



cure  rett
org.uk

Hi I'm **Holly**
I'm 15 years old

I should be doing my nails and texting
and going out with my girlfriends
Instead, I can't walk or talk or use my hands
if **Rett Syndrome** hadn't also
stolen my sight, I would at least be able to
look at the people who love me

X-сцепленный рецессивный тип:

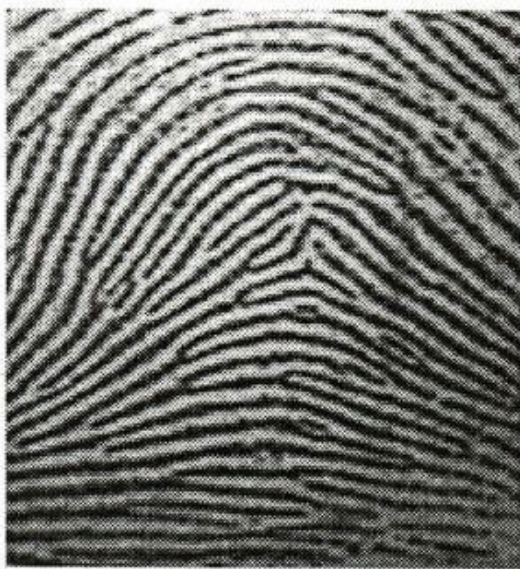
- заболевание наблюдается у мужчин-родственников пробанда по материнской линии;
 - сыновья ни когда не наследуют заболевание отца;
 - у больного отца все его дочери здоровы и являются гетерозиготными носителями патологического гена;
-

ИХТИОЗ -это наследственное заболевание кожи, протекающее по типу дерматоза. Характеризуется диффузным нарушением ороговения и проявляется в виде чешуек на коже, которые напоминают рыбью чешую.



• МЕТОД ДЕРМАТОГЛИФИКИ

- Сущность метода состоит в анализе кожных узоров (рисунков) на ладонях и стопах. Метод наиболее информативен при хромосомных синдромах: четырехпальцевая (обезьянья) складка (при болезни Дауна на коже ладоней у ребенка отмечается в 40-60% случаев).



Дуга



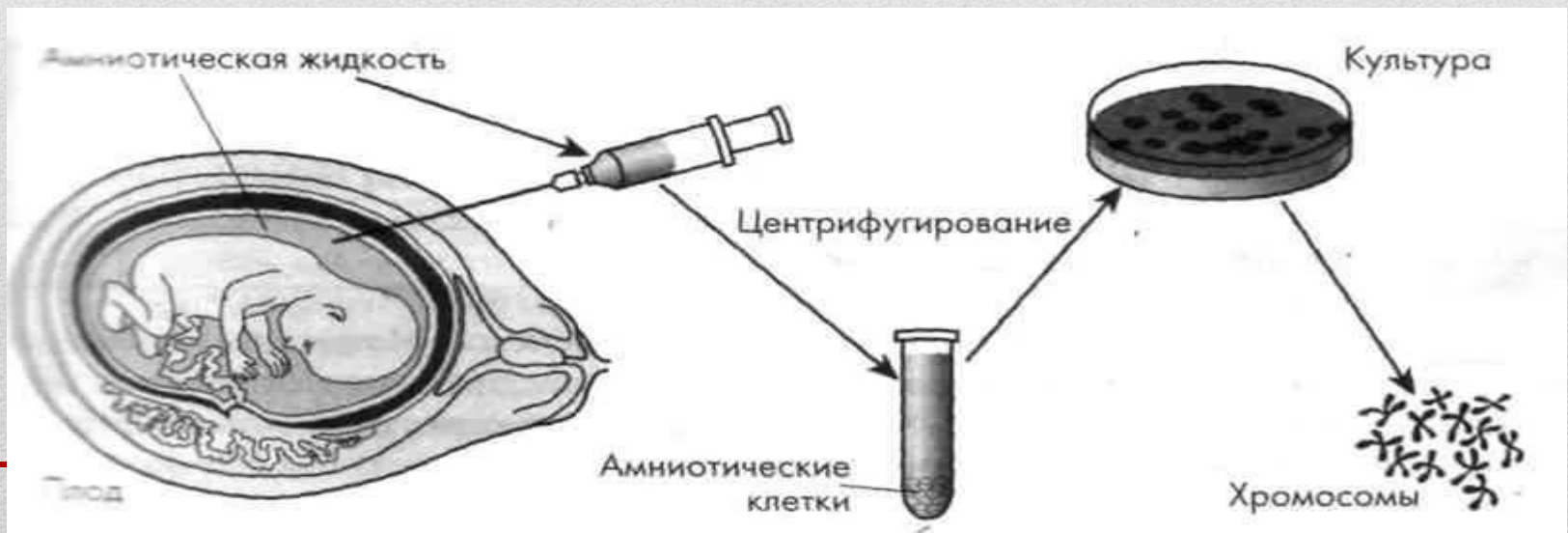
Петля



Завиток

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД.

- Метод позволяет идентифицировать кариотип (особенность строения и число хромосом), путем записи кариограммы. Цитогенетическое исследование проводится у пробанда, его родителей, родственников или плода при подозрении на хромосомный синдром либо другое хромосомное нарушение.
- Объектом исследования служат культуры лимфоцитов периферической крови, фибробластов кожи, клеток других тканей.



ВЫВОД

- Диагностика конкретного нервно-психического заболевания, обуславливающего отклонение в развитии, открывает новые возможности для более эффективного лечения, психолого-педагогической коррекции, прогноза, а также для предупреждения повторных случаев подобного заболевания в семье.
-