ГАПОУ ТО «Тюменский Медицинский Колледж»

ДОКЛАД ПО ТЕМЕ

«ГЕНОМНЫЕ БОЛЕЗНИ»

Выполнила: Екатерина Коскова, 104 группа,1 бригада

Геномные болезни.

Обуславливаются изменением числа хромосом.

Геномные болезни.

1. Трисомии (лишняя хромосома к существующей паре).
2. Полисомии (несколько лишних хромосом к существующей паре).
3. Моносомии (нехватка хромосомы в существующей паре).

1.

- **Синдром Дауна.**
  - Синдром трисомии 21-й хромосомы.
  - Проявляется совокупностью различных патологий, основными являются нарушение интеллектуального развития, пороки сердечно-сосудистой и пищеварительной систем, а также специфический внешний вид.

1.

- **Синдром Эдвардса.**
  - Трисомия 18-й хромосомы.
  - Тяжелая патология, в большинстве случаев приводящая к преждевременным родам или самопроизвольным абортам. Даже если ребенок родился в срок, продолжительность жизни редко превышает один год.

1.

Синдром Патау.

- Трисомия 13-й хромосомы.
- Проявляется микроцефалией, нарушением развития ЦНС, тяжелой умственной отсталостью, пороками сердца, транспозицией сосудов, множественными пороками внутренних органов. Продолжительность жизни зависит от формы синдрома(не превышает одного года, хотя 2–3% таких детей доживают до десяти лет.)

1.

Трисомия половых хромосом.

- Более мягкое проявление, без угрозы жизни и инвалидизирующих пороков развития.
- Нарушена репродуктивная функция, и может диагностироваться интеллектуальная недостаточность разной степени. В связи с этим они могут иметь проблемы с поведением и социализацией.

2.

Синдром Клайнфельтера.

- Страдают только женщины.
- Синдром характеризуется мужской конституцией, но часто имеющей явные или скрытые признаки гепоандризма (скудный волосяной покров, слабо развитая мускулатура, евнуховидные пропорции). Встречается односторонняя или двусторонняя гинекомастия. Половые органы отрафированы, наблюдается бесплодие.

Синдром Клайнфельтера (синдром полисомии X)

Цитогенетические варианты:
- дисомия – 47, XXY
- трисомия – 48, XXXY
- тетрасомия – 49, XXXXY

Симптомы:
- Высокий рост,
- Евнухоидное телосложение,
- Гинекомастия,
- Слабый рост волос на лице и теле,
- Оволосение лобка по женскому типу.

3.

- **Синдром Шерешевского-Тернера.**
  - недоразвитие половых признаков;
  - врождённые соматические пороки развития;
  - низкий рост

Диагностика.

- **К неинвазивным методам относят:**
  - определение биохимических маркеров;
  - УЗИ;
  - исследование ДНК.

- Инвазивные методы диагностики (амниоцентез, биопсия ворсин хориона) позволяют взять для изучения генетический материал плода и окончательно определиться с диагнозом.

Диагностика.

Помимо диагностики распространенных синдромов трисомии врачи часто предлагают диагностику других генетических патологий:

- аутосомно-рецессивных — фенилкетонурия, муковисцидоз, гетерохроматоз и др.;
- микроделеций — синдром Смита-Магениса, Вольфа-Хиршхорна, делеция 22q, 1p36;
- анеуплоидию по половым хромосомам — синдром Тернера, Клайнфельтера, Якобса, синдром триплоидии Х.

Методы профилактики.

- **Для профилактики хромосомных и генетических патологий нужно стараться избегать опасных факторов:**
- если возраст будущей матери больше 35 лет, а отца больше 45;
- у одного из супругов есть близкие родственники с выраженными генетическими или хромосомными заболеваниями;
- первый ребенок родился с хромосомной патологией;
- супруги являются кровными родственниками;
- первые две беременности заканчивались гибелью плода.

МЕТОДЫ ПРОФИЛАКТИКИ

- *генетическое обследование*
- *медико-генетическое консультирование*
- *пренатальную диагностику.*

Лечение.

- Возможности медицинской помощи детям с такими синдромами ограничены и сводятся, главным образом, к организации хорошего ухода, полноценного питания, профилактике инфекций, общеукрепляющей и симптоматической терапии.

Заключение.

- Геномные мутации являются причиной опасных заболеваний. Чтобы предупредить развитие данных патологий женщине необходимо на этапе планирования беременности обратиться в медико-генетическую консультацию.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!