

copypast.ru



ГЕНЕТИКА.

Здоровье человека.

СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЁРНЕРА.

- У большинства с синдромом Тернера патологические признаки по частоте встречаемости распределяются следующим образом:
- Низкорослость-98%
- Диспластичность (неправильное телосложение)-92%
- Бочкообразная грудная клетка-75%
- Укорочение шеи-63%
- Низкий рост волос на шее-57%
- Крыловидные складки кожи в области шеи-46%
- Деформация ушных раковин-46%
- Множественные пигментные родинки-35%
- Пороки сердца и крупных сосудов и т.д.
- Интеллект практически сохранён, но высока частота олигофрении.
- Причина - отсутствие одной X-хромосомы у женщин (X0)

- Женщины бесплодны.
- Имеют широкую грудную клетку, короткую шею и рост, в среднем, не более 150 см.
- Интересно, что женщины с лишней X-хромосомой (XXX) не имеют практически никаких физических отличий от здоровых женщин, однако у них чаще наблюдаются отклонения в поведении и трудности в обучении.

Симптомы	Частота встречаемости, %
Глубокая задержка умственного и физического развития	100
Микроцефалия	70
Предположительно глухота	70
Гипотония	45
Судороги	45
Дефекты скальпа	30
Гипертелоризм	90
Микрофтальмия	65
Эпикант	65
Отсутствие бровей	30
Колобома радужки	30
Низко посаженные, уродливые уши	90
Расщелина губы и/или неба	65
Короткая шея	65
Врожденный порок сердца (ДМЖП, ДМПП, коарктация аорты)	65



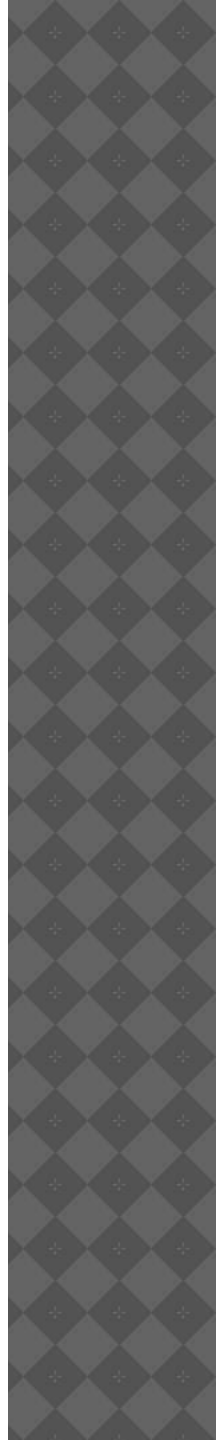
Рисунок 14. Больная 14 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса", низкий рост волос



Рисунок 17. Больная 13 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Первичная аменорея, отсутствие вторичных половых признаков

СИНДРОМ МАРФАНА.

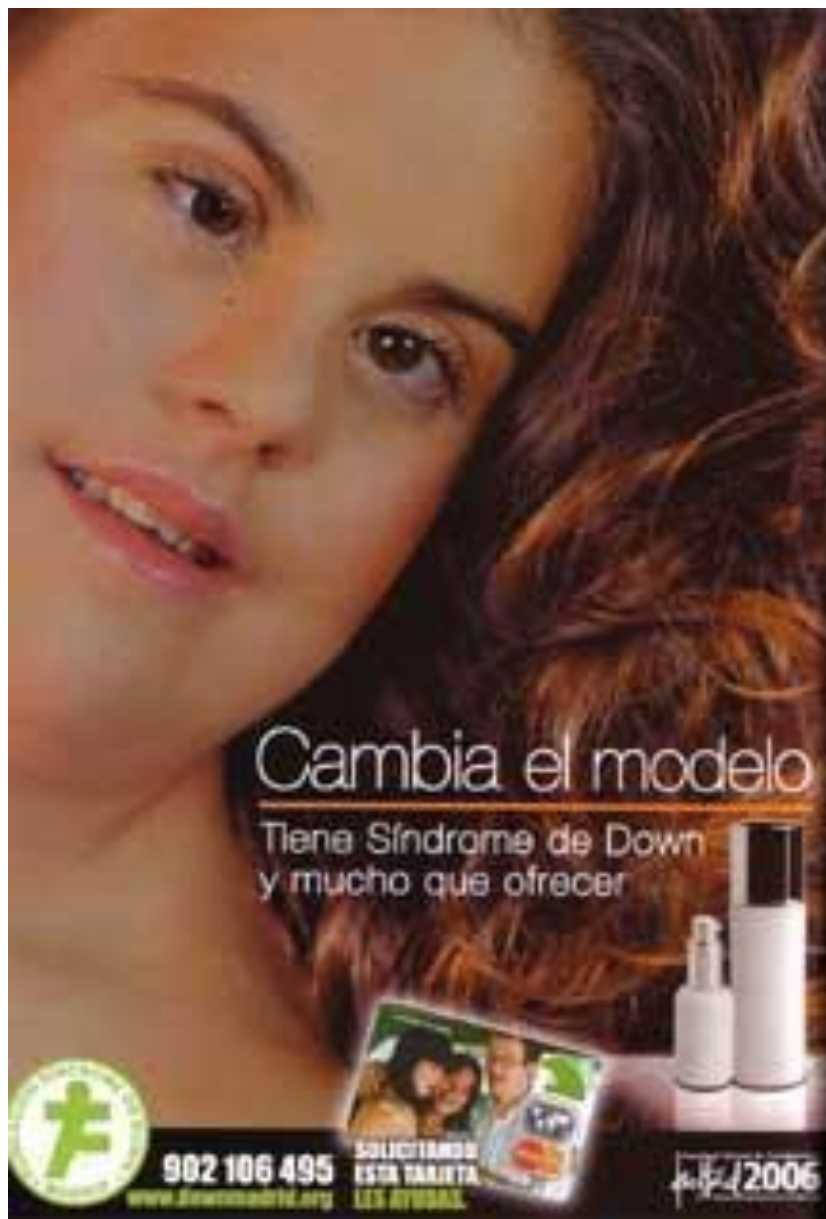
- Арахнодактилия («паучьи пальчики»).
- Наследственное заболевание соединительной ткани человека.
- Удлиненные кости скелета, гиперподвижность суставов.
- Патологии в органах зрения и сердечно - сосудистой системе.



СИНДРОМ ДАУНА.



- Пример геномной мутации, возникает при появлении лишней 21 хромосомы (всего 47 хромосом).
- «Плоское лицо», брахицефалия - аномальное укорочение черепа, кожная складка на шее у новорождённых, эпикантус, гиперподвижность суставов, плоский затылок, короткие конечности, короткие пальцы, катаракта в возрасте старше 8 лет, открытый рот, зубные аномалии, бороздчатый язык, ВПС, короткий нос, страбизм - косоглазие и др.
- В среднем наблюдается 1 случай на 700 родов, у мальчиков и девочек с одинаковой частотой.




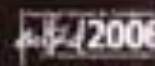
- Вероятность рождения детей с синдромом Дауна возрастает с возрастом матери (после 35 лет).
- В январе 1987 года было зарегистрировано необычайно большое число случаев синдрома Дауна, однако последующей тенденции к увеличению заболеваемости не наблюдалось.





Cambia el modelo

Tiene Síndrome de Down
y mucho que ofrecer




902 106 495 www.downmadrid.org     2006









**CAMBIA
EL MODELO**

TIENE SÍNDROME DE DOWN
Y MUCHO QUE OFRECER



902 106 495 www.downmadrid.org     2006



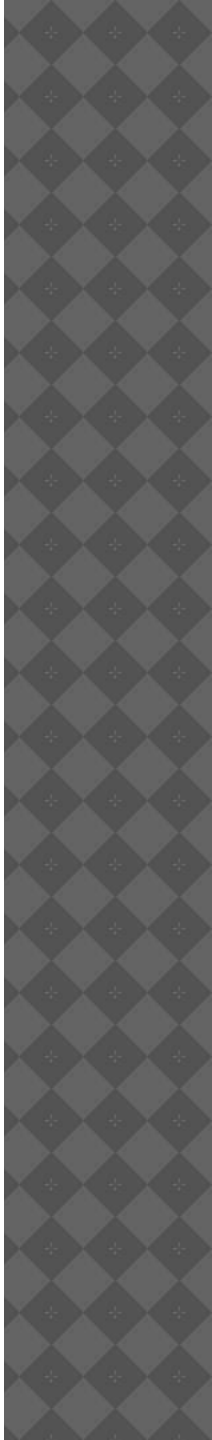
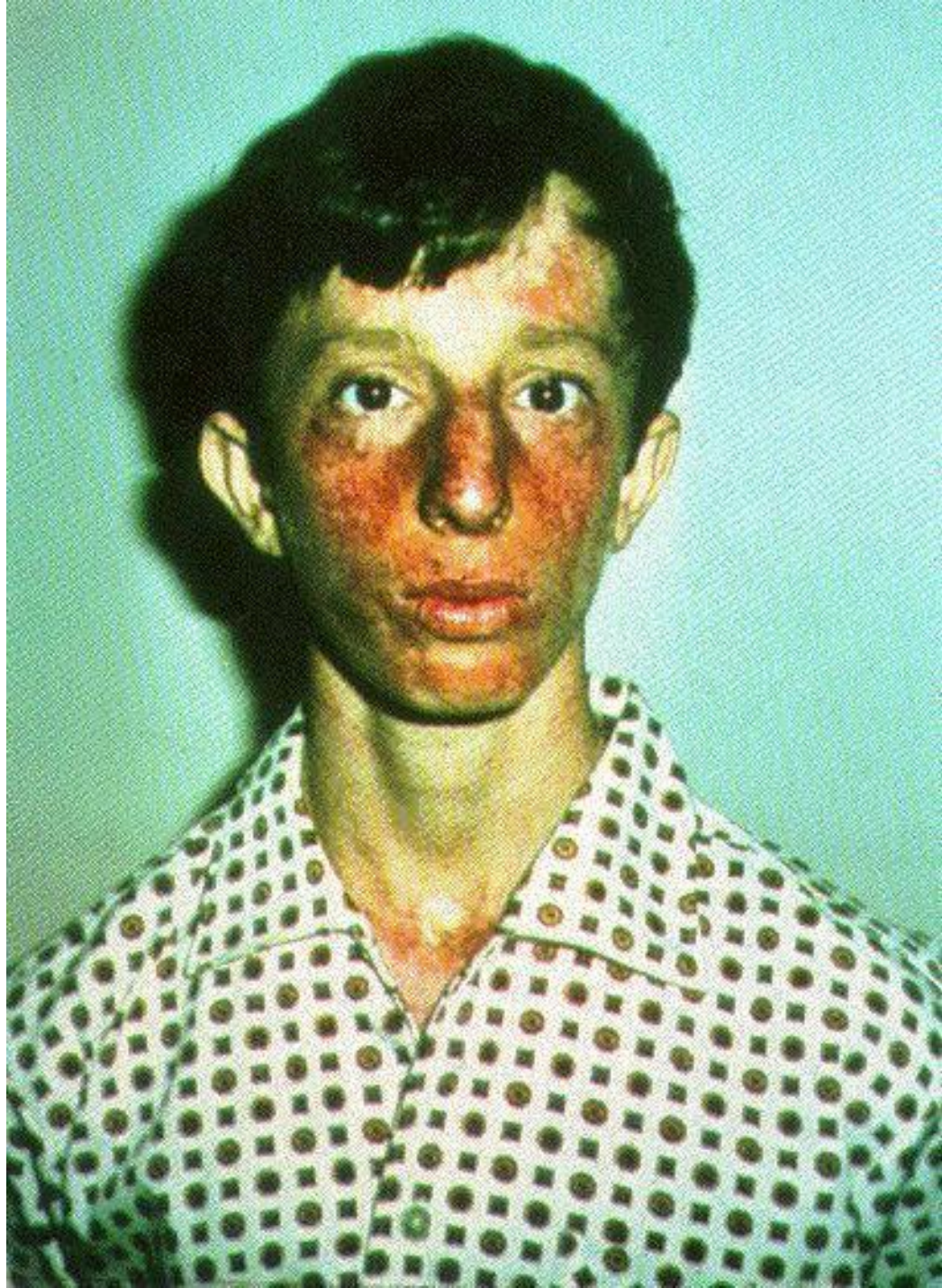
СИНДРОМ ПАТАУ.

- Лишняя 13 хромосома.
- Очень тяжёлые отклонения в развитии, 95% больных детей умирают в первый год жизни.



СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА.

- Дополнительная X-хромосома у мужчин (XXY).
- Бесплодны.
- Женский тип скелета.
- Умственная отсталость.



СИНДРОМ «КОШАЧЬЕГО КРИКА».

- Причина - утрата фрагмента 5-й хромосомы.
- Необычный плач, похожий на мяуканье кошки, что связано с нарушением строения гортани и голосовых связок.
- Умственное и физическое недоразвитие.

СИНДРОМ ТУРЕТТА.

- Расстройство ЦНС, в виде сочетания тикообразных подёргиваний мышц лица, шеи и плечевого пояса, непроизвольных движений губ и языка с частым покашливанием и сплёвыванием.
- Наблюдается у 0,05% населения, в основном у детей. В 3 раза чаще у мужчин.
- Эхолалия - навязчивое повторение слов, слогов или звуков. Вокальные тики с неприличными ругательными словами, а также неприличные жесты.
- Могут нанести себе травмы, т.к. не способны контролировать внезапные движения.

- Страдающие могут осознавать неадекватность своего поведения, однако не в состоянии полностью контролировать себя. Попытки подавить проявление симптомов болезни лишь усиливают симптомы. Больные особенно дискомфортно чувствуют себя в общественных местах.

СИНДРОМ РЕЙНО.

- Развитию синдрома (и болезни) способствуют отморожение конечностей, интоксикация никотином, алкоголем.
- Поражаются преимущественно 2 и 4 пальцы кистей и стоп, в редких случаях - другие подвергающиеся охлаждению части тела (нос, уши, подбородок).
- Образуются трофические язвы.
- Приводит к гангрене.





СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА.

- Негемолитическая семейная желтуха.



СИНДРОМ САВАНТА.

- Это психическое заболевание, вызванное отсутствием полушарий головного мозга. Там оно одно. Сросшееся. Мозг работает как одно целое.
- Люди, которые могут складывать огромные цифры, повторять наизусть огромные фрагменты текста, услышанные 1 раз.
- «Ким - компьютер» знает наизусть 9000 произведений, читает страницу за 10 секунд, прочитанную книгу ставит вверх ногами и может процитировать её в любой момент.

СИНДРОМ ЭДВАРДСА.



- Синдром Эдвардса = синдром трисомии 18 хромосомы. Для него характерны множественные пороки развития, наиболее частыми являются задержка внутриутробного развития, ВПС, низко посаженные аномальной формы ушные раковины, короткая шея. Синдром имеет неблагоприятный прогноз, поэтому кардиохирурги не берут таких детей на хирургическую коррекцию порока сердца.



Down Syndrome newborn

СИНДРОМ ВИЛЬЯМСА.



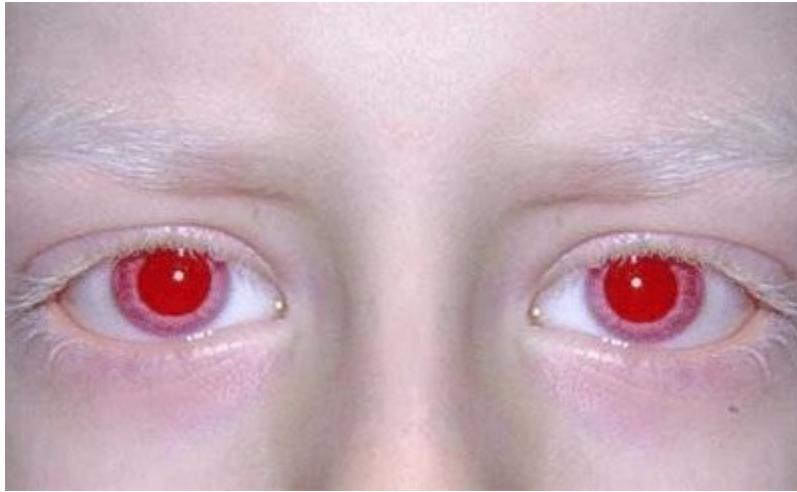
- Больные имеют особое строение лица, в специальной литературе называемое «лицом эльфа». Для них характерны широкий лоб, разлёт бровей по средней линии, опущенные вниз полные щёки, большой рот с полными губами (особенно нижней), плоское переносье, своеобразная форма носа с плоским тупым концом, маленький, несколько заострённый подбородок.
- Глаза зачастую ярко-голубые, со звёздчатой картиной радужки и склерами синеватого цвета. Разрез глаз своеобразный, с припухлостями вокруг век. Сходящееся косоглазие.
- Для старших детей характерны длинные, редкие зубы.
- Сходство лиц усиливает улыбка, которая ещё больше подчёркивает отёчность век и своеобразное строение рта.
- Ни одна из этих черт не является обязательной, но их общее сочетание всегда присутствует.
- **Психологические особенности**
- Для этого синдрома характерен дефицит наглядно-образного мышления. Умственные нарушения наблюдаются также в вербальных способностях.
- **Причины отклонения**
- Редкое генетическое нарушение 7-ой хромосомы, клинически проявляющееся в форме гиперкапнии.

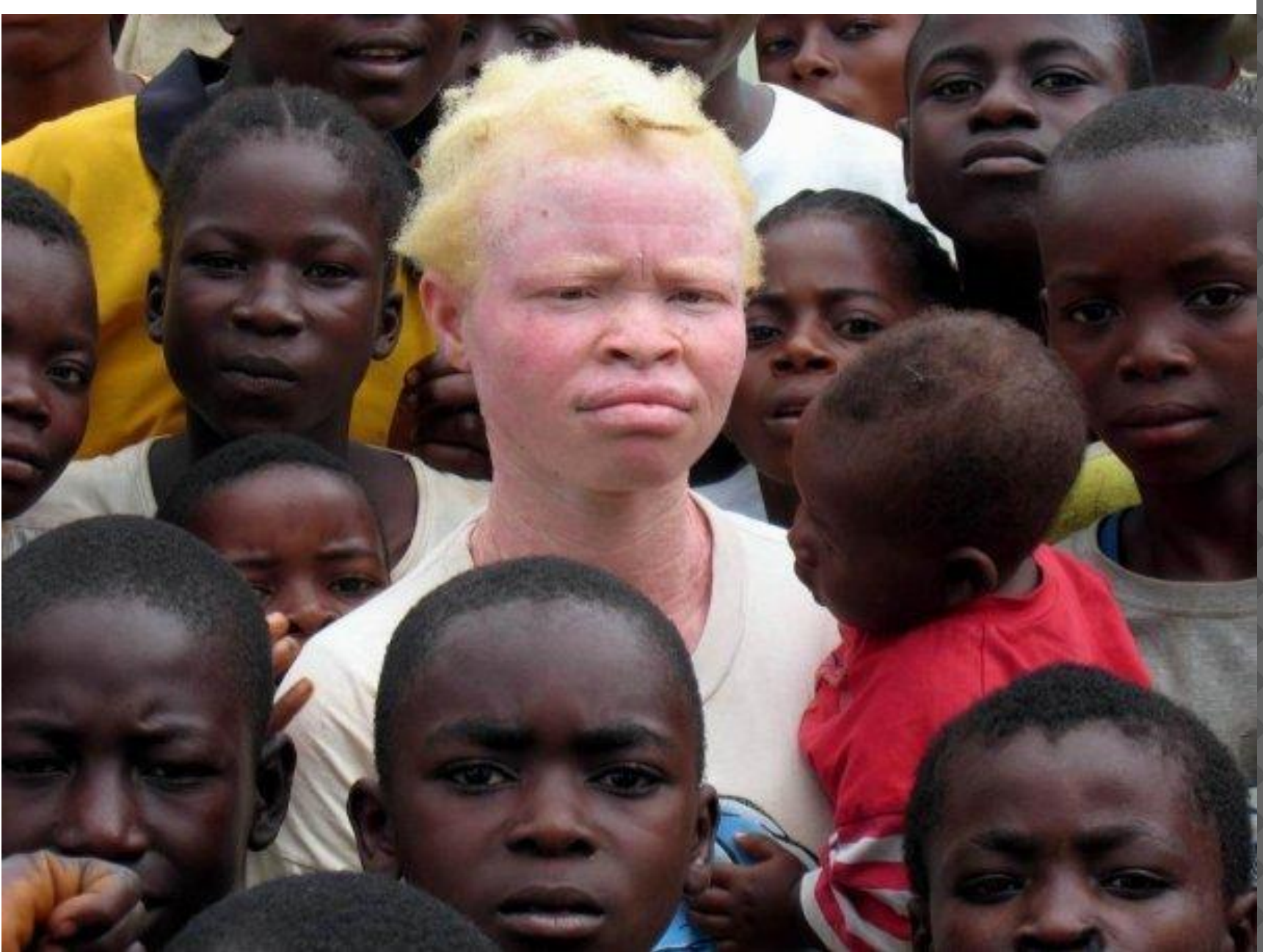
СИНДРОМ ЛАЙЕЛЛА.

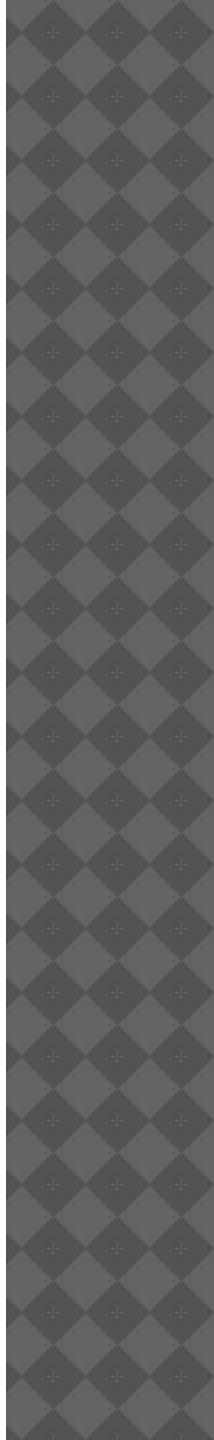


- Кожное заболевание из группы **токсидермий**.
- Болезнь обусловлена главным образом лекарственными средствами: сульфаниламидными препаратами, антибиотиками, барбитуратами, производными инъекциями пирогенала и д.р.
- **Клиника синдрома Лайелла.**
- Чаще болезнь развивается внезапно (через несколько часов или 2-3 дня после приема лекарственного средства) с крайне тяжелого общего состояния больного: слабость, повышение температуры тела до 38-41 °С, анорексия, протрация, сгущение крови, высыпания типа **многоформной экссудативной эритемы**. Сыпь сливается, образуя болезненные пятна с коричневым оттенком, имеет тенденцию к распространению по всему кожному покрову (кроме волосистой части головы).
- Вскоре на этом фоне или на видимо здоровой коже появляются признаки отслойки эпидермиса, проявляющиеся симптомом "смоченного белья" (при прикосновении эпидермис скользит и сморщивается под пальцами), пузырями с тонкой дряблой покрывкой, которые увеличиваются при надавливании на них. Эпидермис отслаивается (чаще в виде перчаток и носков) с образованием обширных цианотично-красных эрозий, резко болезненных и кровоточащих при прикосновении к ним. Кожа приобретает вид «ошпаренной кипятком».
- Летальный исход отмечается в 20-30% случаев.

АЛЬБИНИЗМ.









все про нго
р



все про
PRONLO ME

ИХТИОЗ.

- Генетическое заболевание кожи, ни причин , ни способов лечения мы пока не знаем.
- Нарушена температурная регуляция кожи, водный баланс, рост и развитие.
- При жестоких формах ихтиоза младенцы умирают вскоре после рождения от обезвоживания и инфекций.
- Задержка умственного развития, иммунодефицит, глухота, облысение, деформация костей, плохое зрение, психологическая опустошённость.





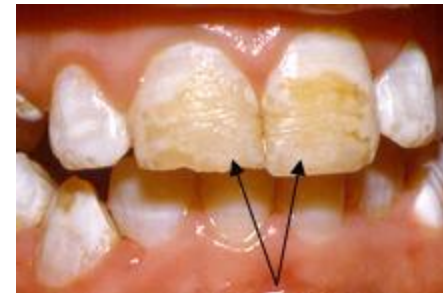
Талассемия.

- При этом заболевании нормальный гемоглобин заменён на фатальный, который не способен обеспечивать клетки кислородом.
- Эритроциты быстро погибают, что приводит к их усиленному гемолизу.
- Увеличение селезёнке, желтушность кожи и слизистых оболочек, бледность.
- Череп почти четырёхугольный, переносица уплощена, глазные щели сужены, нарушен прикус и расположение зубов.
- Дети отстают в физическом и психическом развитии.



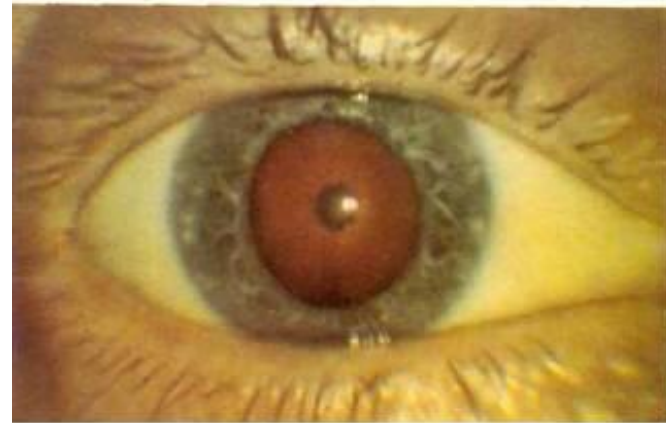
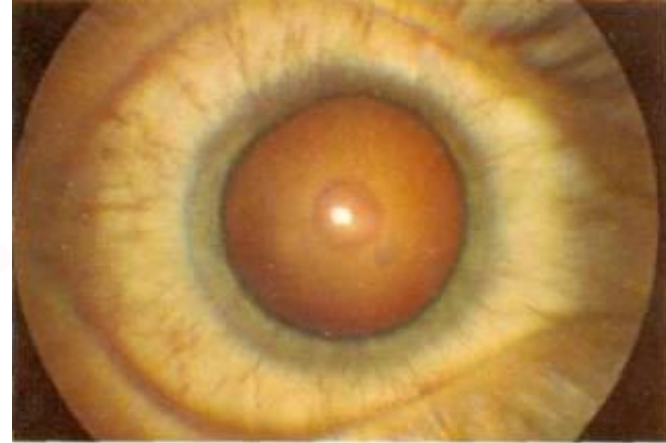
ГИПОПЛАЗИЯ ЭМАЛИ.

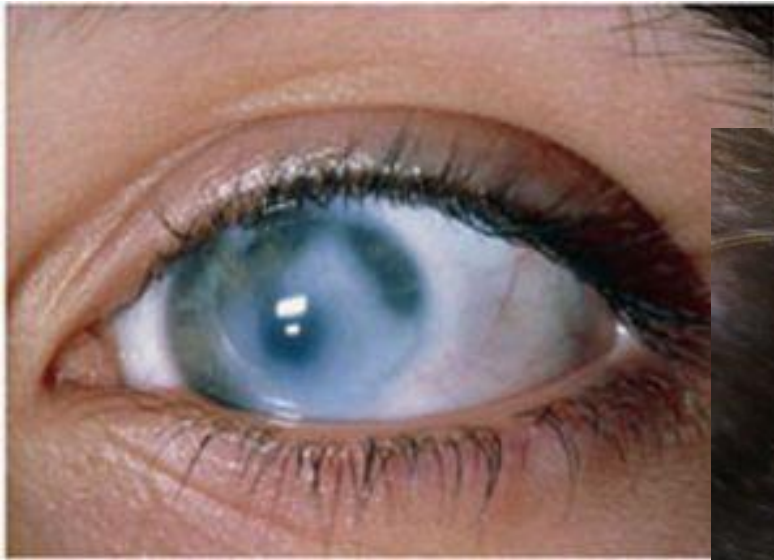
- Нарушение строения и минерализации тканей зубов в период их формирования.
- Обычно нарушается формирование эмали, в тяжёлых случаях и дентина.



Катаракта

- Помутнение хрусталика глаза.
- Симптомы:
 - ✓ Нечёткое зрение: «как в тумане».
 - ✓ Ухудшение ночного зрения и цветового восприятия.
 - ✓ Двоение в глазу, если другой глаз закрыт.
 - ✓ Повышенная чувствительность к яркому свету.





Брахидактилия.

