

Лекция 4.
Тема: ХРОМОСОМНАЯ
ПАТОЛОГИЯ.

Хромосомная патология

Для хромосомных синдромов характерны следующие особенности:

1. Возникновение хромосомных и геномных нарушений происходит в гаметах или в первых дроблениях зиготы.
2. Патогенез (механизм развития) синдромов приходится на внутриутробный период.
3. Клинику составляют множественные пороки развития различных систем и органов.

Хромосомная патология

Для хромосомных синдромов характерны следующие особенности:

4. Отсутствует на данный момент доступное этиологическое и патогенетическое лечение.
5. Возможна пренатальная диагностика.

Хромосомная патология

Механизм возникновения геномных мутаций:

| ♀ | X | X | XX | 0 | |
|----|-----|-----|------|-----|----|
| ♂ | X | XX | XX | XXX | X0 |
| Y | XY | XY | XXY | Y0 | |
| XY | XXY | XXY | XXXY | XY | |
| 0 | X0 | X0 | XX | 0 | |
| | | | | 4 | |

Хромосомная патология

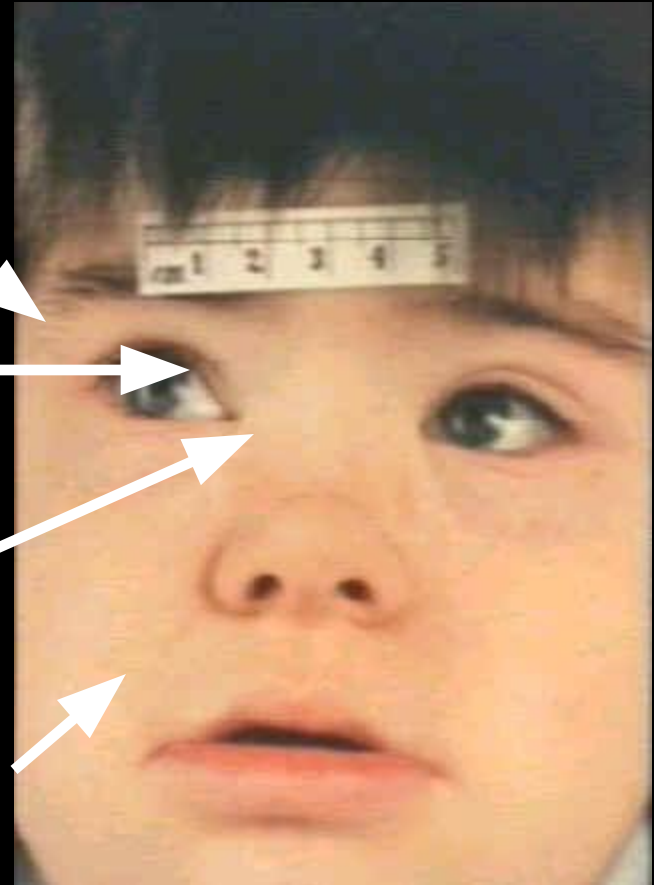
Синдром Дауна – 47,XX,21+;
46,XY,t 21/15 (1:700).

Косые глазные щели
(80%)

Эпикант (51%)

Плоская переносица
(66%)

Плоский профиль лица
(90%)



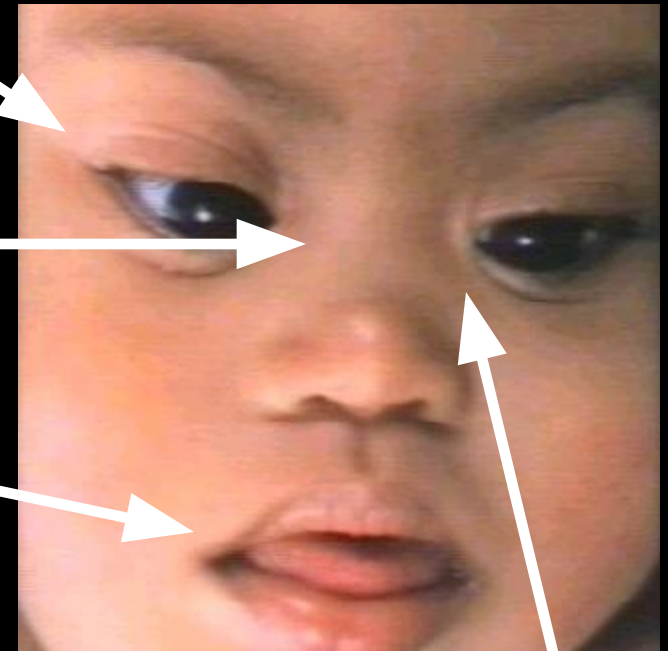
Хромосомная патология

Синдром Дауна

Косые глазные щели

Плоская переносица

Открытый рот с
высунутым языком



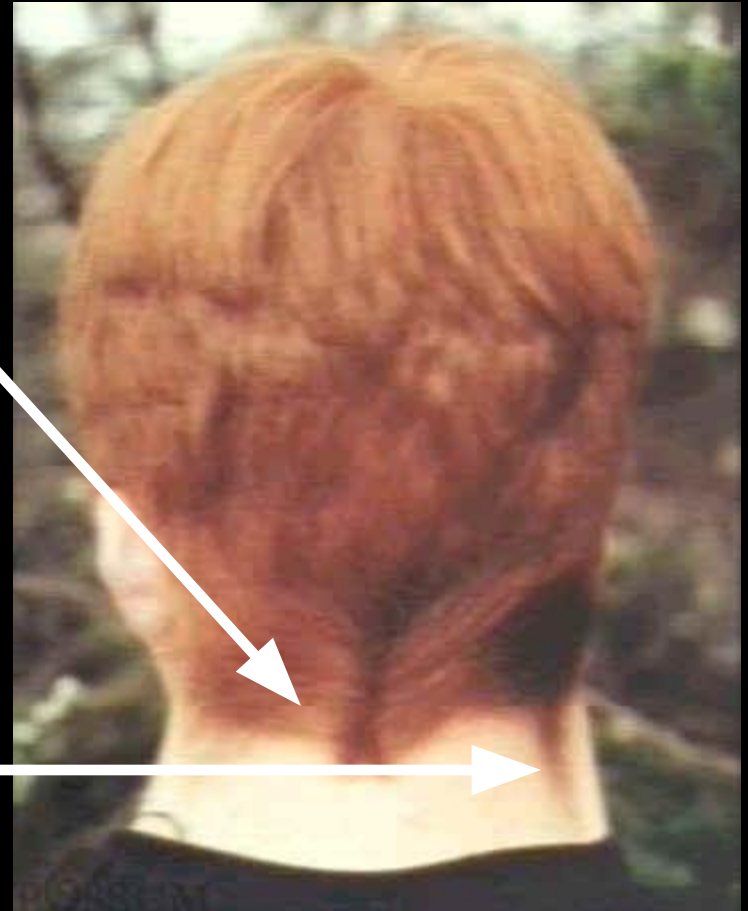
Эпикант

Хромосомная патология

Синдром Дауна

Низкий рост волос

Излишняя кожа
на затылке (80%)



Хромосомная патология

Синдром Дауна

Диспластичные уши
(60%)



Хромосомная патология

Синдром Дауна

Короткие пальцы
(64%)

Поперечная складка
ладони,
угол atd более
40 градусов



Хромосомная патология

Синдром Дауна

Узкое небо (59%)



Хромосомная патология

Синдром Дауна

Измененная
форма зубов



Хромосомная патология

Синдром Дауна

«Географический
язык»



Хромосомная патология

Синдром Дауна



Умственная отсталость

Хромосомная патология

Синдром Дауна

Частые признаки:

1. Аномалии сердца (40-60%)
2. Мышечная гипотония (80%)
3. Снижение иммунитета

Хромосомная патология

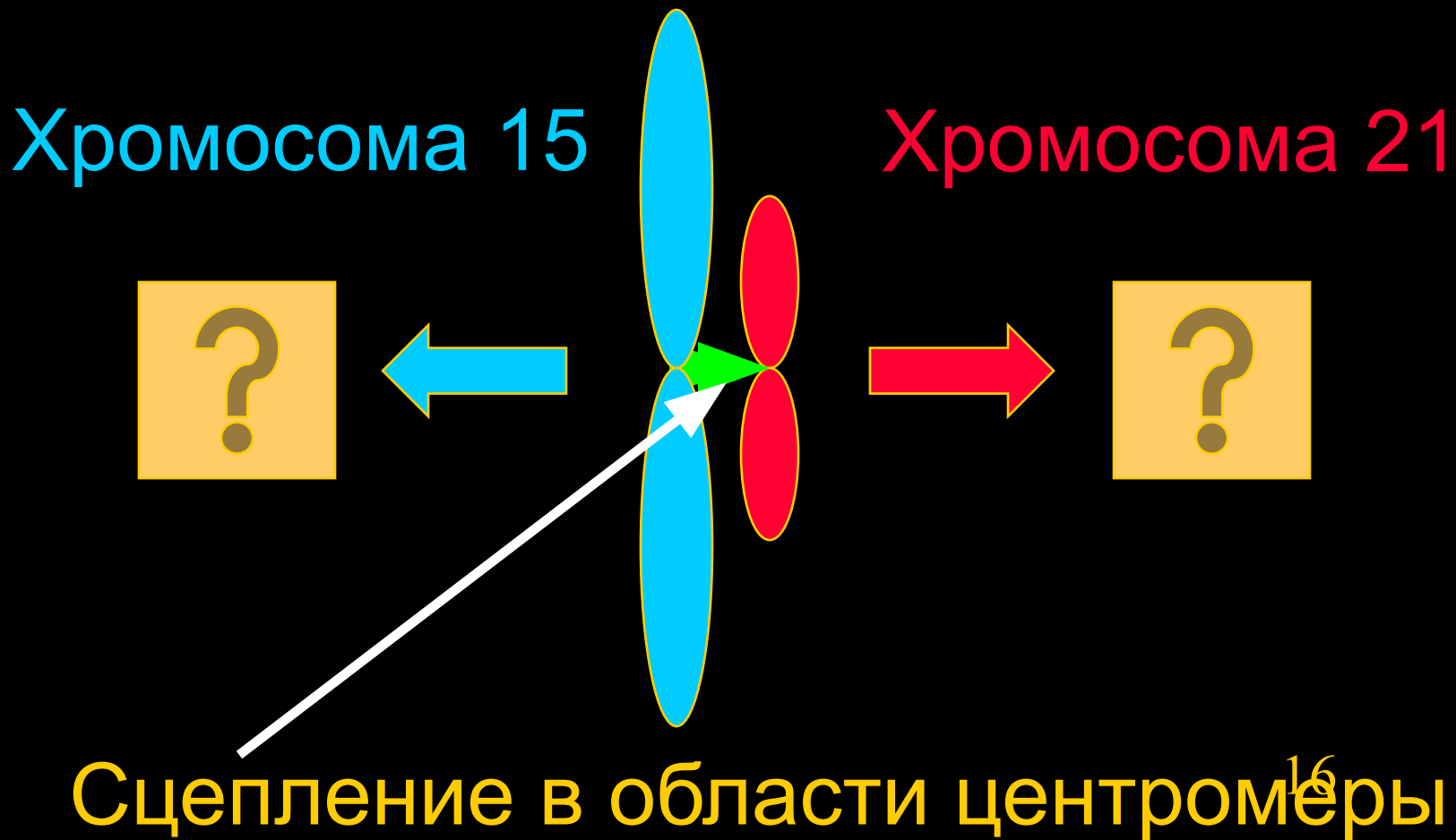
Наследование синдрома Дауна

1. Простая форма $47,XX,21+$ (95% случаев синдрома) не наследуется!!!
2. Мозаичная форма $47,XY,21+/46,XY$ (1% случаев) не наследуется!!!
3. Транслокационная форма $47,XX,t 21/15$; $47,XY,t 21/21$ (4% случаев синдрома) может наследоваться!!!

Хромосомная патология

Наследование синдрома Дауна

Робертсоновская транслокация



Хромосомная патология

Наследование синдрома Дауна

Робертсоновская транслокация

Хромосома 21

Хромосома 21



Синдром
Дауна

Сцепление в области центромеры

Хромосомная патология

Наследование синдрома Дауна при носительстве робертсоновской транслокации

1. 45,XX,t 21/15 у матери - 10-15%
2. 45,XY,t 21/15 у отца - 5-7%
3. 45,XY,t 21/21 у любого родителя - 100%

Хромосомная патология

Лечение синдрома Дауна:

1. Стимуляция ЦНС:
 - а. специфическая – ноотропил и др.
 - б. неспецифическая – витамины, биостимуляторы и др.
2. Стимуляция иммунитета
3. Хирургическое (по показаниям)
4. Медико-социальная реабилитация:
 - а. специальное обучение
 - б. социальная адаптация (интернаты)
 - в. сильное трудоустройство

Хромосомная патология

Синдром Патау – 47,XX,13+;
46,XY,t 13/15 (1:5000-7000).



Множественные пороки развития ~100%

Хромосомная патология

Синдром Патау

Черепно-лицевые
дизморфии (97%)



Умственная отсталость
у выживших ~100%

Хромосомная патология

Синдром Эдвардса – 47,XX,18+;
46,XY,t 18/15 (1:5000-7000).



Множественные пороки развития ~100%

Хромосомная патология

Наследование синдромов Патау и Эдвардса

- не наследуются,

так как индивиды не доживают до
половозрелого возраста

Возможно наследование синдромов при наличии **носительства** робертсоновских транслокаций у родителей, как при синдроме Дауна.

Хромосомная патология

Синдромы, связанные с изменением числа половых хромосом:

1. Специфическая манифестация синдромов, как правило, возникает с периода полового созревания.
2. Умственная отсталость при наиболее распространенных синдромах наблюдается редко, снижение интеллекта – часто.

Хромосомная патология

Синдромы, связанные с изменением числа половых хромосом:

3. Грубые пороки при наиболее распространенных синдромах не характерны.
4. Возможна гормональная коррекция.

Хромосомная патология

Синдром Шерешевского-Тернера

– 45,X (старое обозначение 45,
X0)

(1:2000-5000)

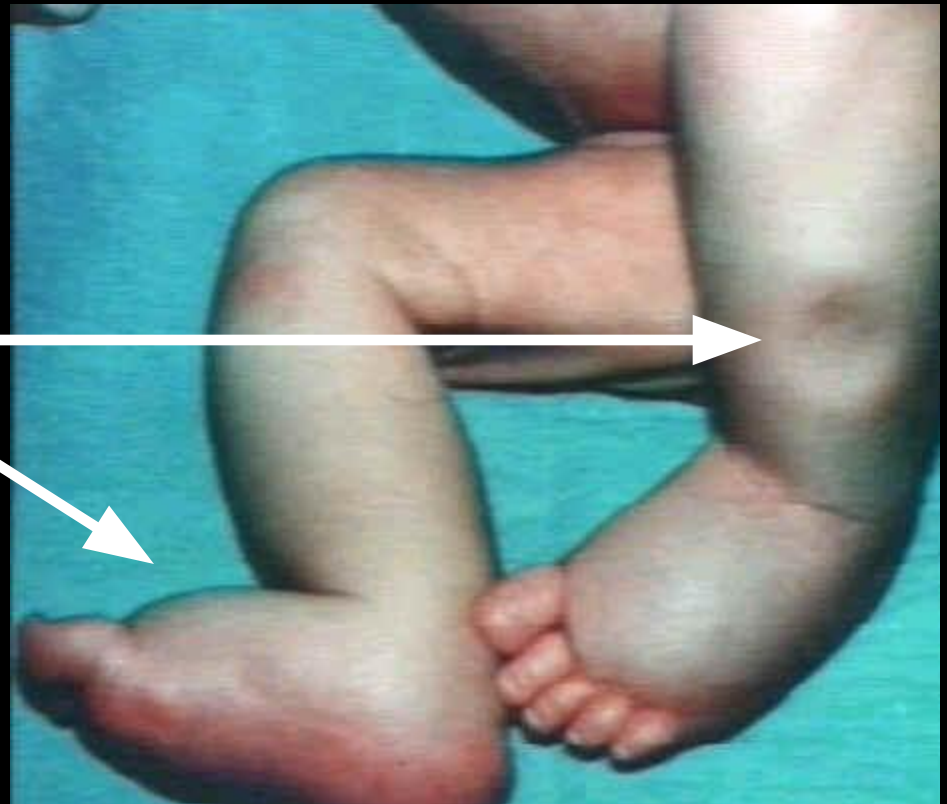
Антимонголоидный
разрез глаз



Хромосомная патология

Синдром Шерешевского-Тернера

Лимфатический
отек голеней,
стоп,
кистей рук
(65%)



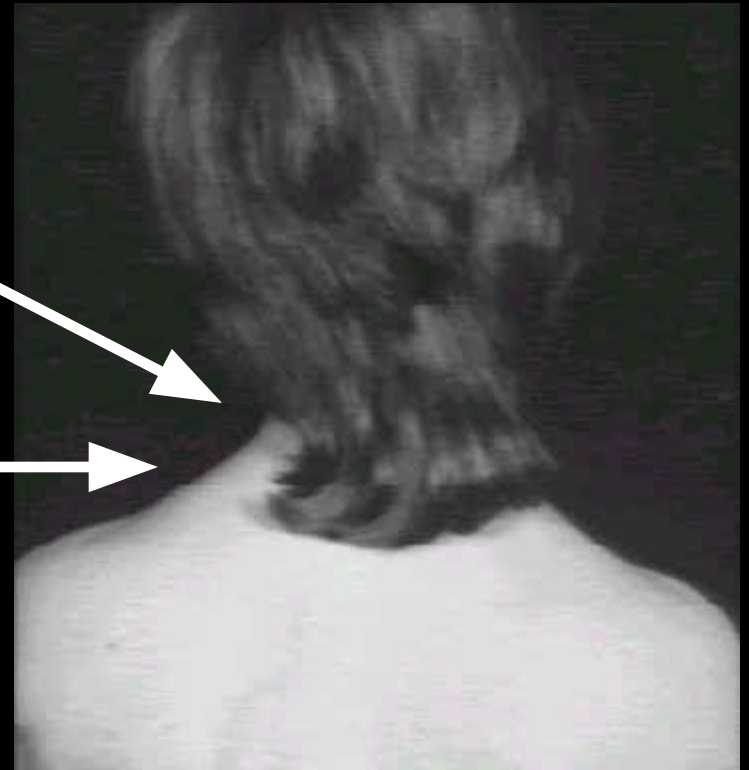
при рождении и первые месяцы²⁷ жизни

Хромосомная патология

Синдром Шерешевского-Тернера

Короткая шея (50%)

Крыловидные
складки от затылка
к надплечьям (65%)
/шея сфинкса/



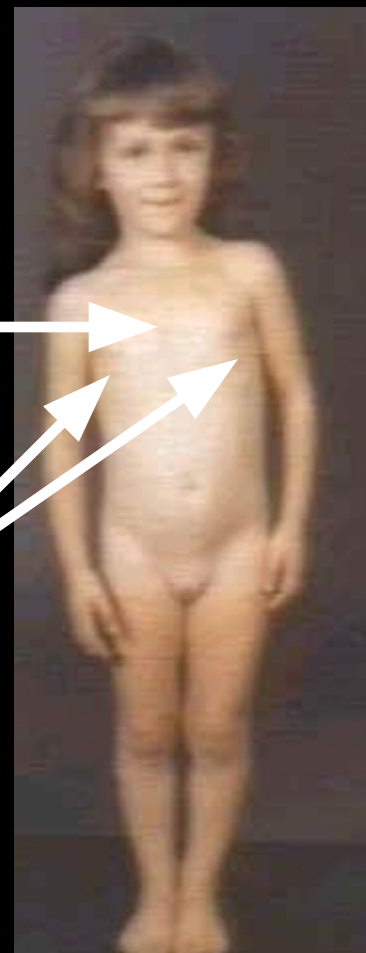
Хромосомная патология

Синдром Шерешевского-Тернера

Низкий рост (100%)

Бочкообразная грудная
клетка (55%)

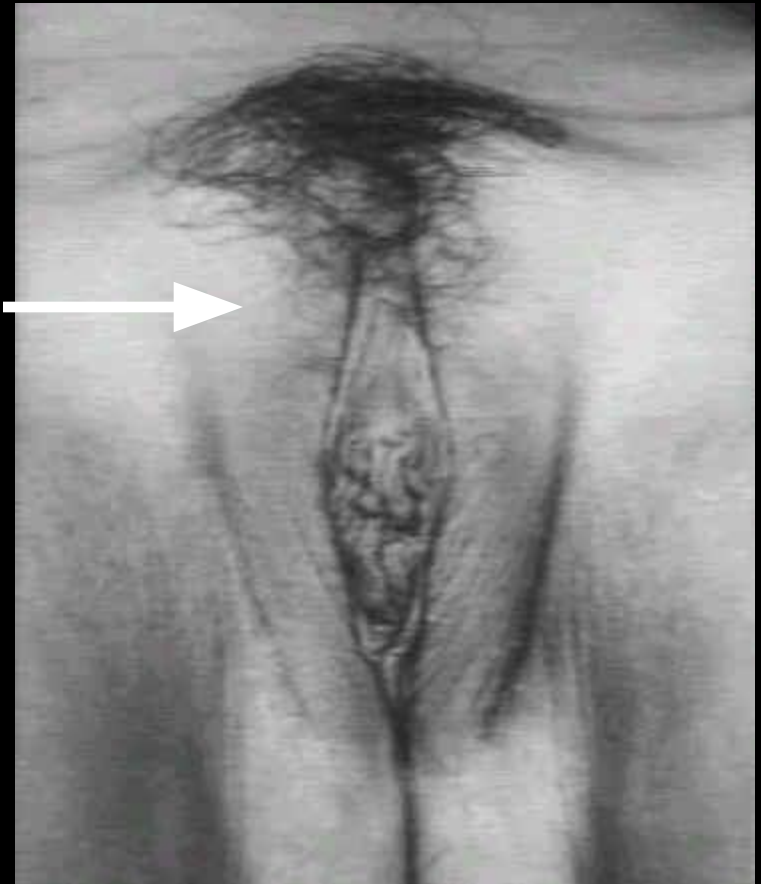
Широко расставленные
соски



Хромосомная патология

Синдром Шерешевского-Тернера

половой инфантилизм
(100% для 45,X)



Хромосомная патология

Синдром Шерешевского-Тернера 45,X

Обязательные признаки:

1. Аменорея (дегенерация яичников)
2. Недоразвитие молочных желез
3. Эмоциональная бедность

Хромосомная патология

Лечение синдрома Шерешевского-

Тернера:

1. Стимуляция роста до 17 лет:
 - а. специфическая – гормон роста
 - б. неспецифическая – анаболические стероиды, витамины, диета
2. Формирование менструального цикла с 14 -15 лет - циклическое назначение эстрагенов и гестагенов
3. Хирургическое (по показаниям)
4. Психотерапевтическое

Хромосомная патология

Синдром Клайнфельтера

XXY(1:500-700);48,XXXY

Мужской пол (100%)

Высокий рост (↑ 185 см.)

Гинекомастия (100%)

Телосложение по женскому типу (100%)



Хромосомная патология

Синдром Клайнфельтера 47,XXY

Интеллект
обычно в
пределах
нормы

Эмоциональ-
ная,
лабильность
внушаемость



Выступающая челюсть

Хромосомная патология

Синдром Клайнфельтера 47,XXY

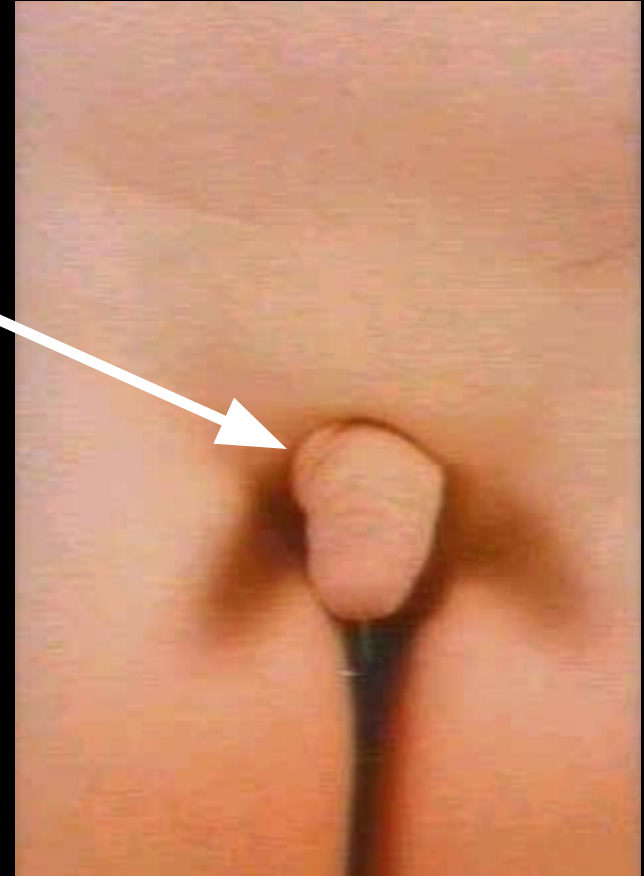
Удлинение
верхних конечностей
и пальцев



Хромосомная патология

Синдром Клайнфельтера 47,XXY

Яички
уменьшены в
размерах
/микроорхидизм/
(100%)



Хромосомная патология

Синдром Клайнфельтера 47,XXY

Обязательные признаки:

1. Бесплодие (дегенерация эпителия и гиалиноз семенных канатиков)
2. Слабое оволосение
3. Фенотипическое проявление синдрома в период полового созревания

Хромосомная патология

Лечение синдрома Клайнфельтера 47,XXY:

1. Психотерапевтическое
2. Общеукрепляющее

Хромосомная патология

**Синдром Клайнфельтера 47,
ХУУ (1:1000); 48,ХУУУ**

Обязательные признаки:

1. Мужской пол
2. Высокий рост
3. Нет признаков феминизации
4. Могут иметь потомство
5. Не наследуется

Хромосомная патология

Синдром Клайнфельтера 47,ХУУ

Частые признаки:

1. Снижение самооценки
2. Склонность к аффективным состояниям

Хромосомная патология

Лечение синдрома Клайнфельтера 47,XYU:

1. Седативные

2. Психотерапевтическое

Хромосомная патология

Синдром трипло-Х - 47,XXX

(1:1000)

У большинства больных нормальное физическое (фенотип) и умственное развитие, сохранена детородная функция, не отмечается отклонений в половом развитии.

Риск рождения детей с хромосомными нарушениями у них повышен.

Хромосомная патология

Полисомии по половым хромосомам характеризуются:

1. Пороками развития
2. Умственной отсталостью
3. Бесплодием



49,XXXXX