

**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

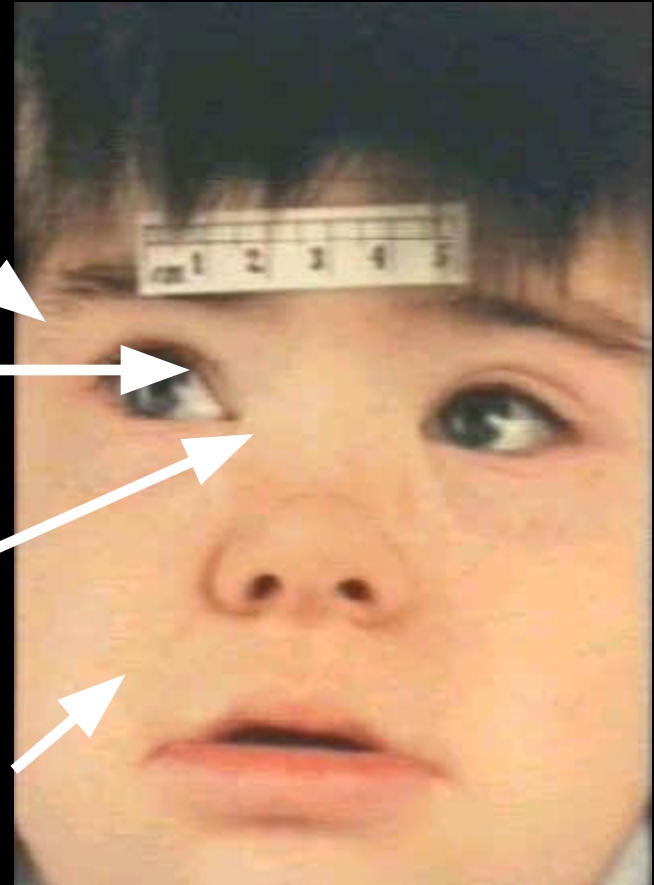
**Синдром Дауна** – 47,XX,21+;  
46,XY,t 21/15 (1:700).

Косые глазные щели  
(80%)

Эпикант (51%)

Плоская переносица  
(66%)

Плоский профиль лица  
(90%)



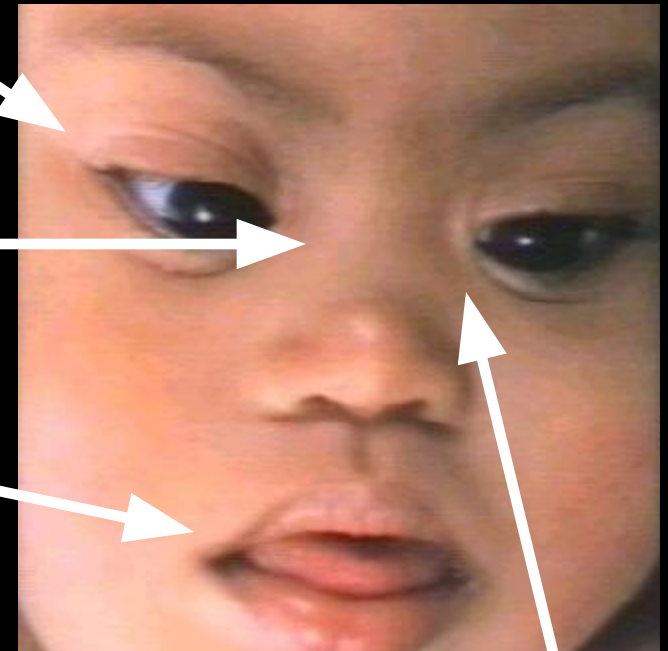
# Хромосомная патология

## Синдром Дауна

Косые глазные щели

Плоская переносица

Открытый рот с  
высунутым языком



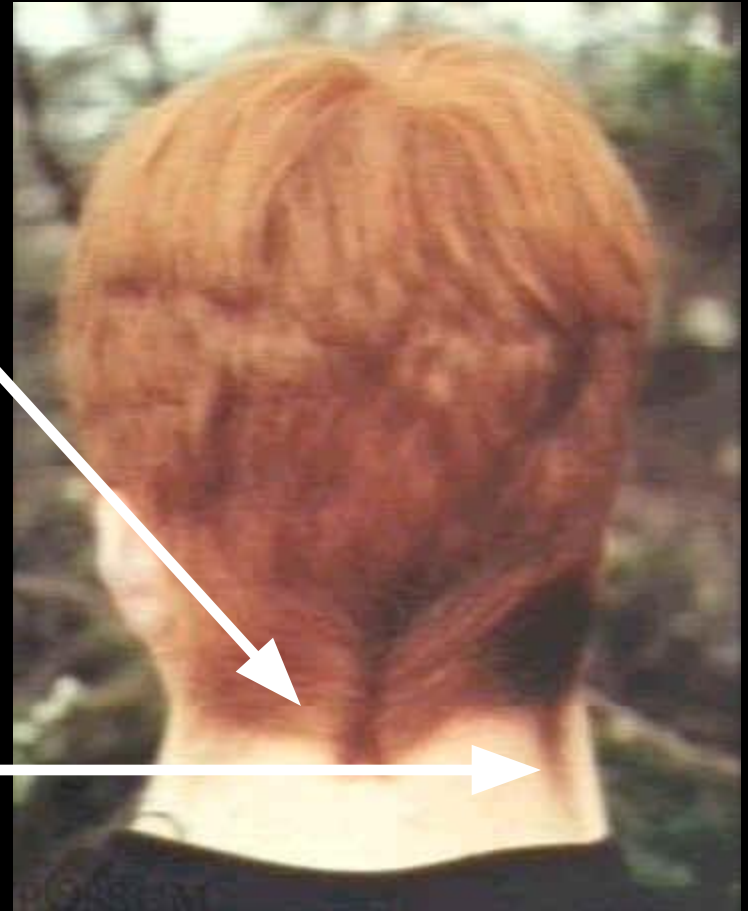
Эпикант

# Хромосомная патология

## Синдром Дауна

Низкий рост волос

Излишняя кожа  
на затылке (80%)



# Хромосомная патология

## Синдром Дауна

Диспластичные уши  
(60%)



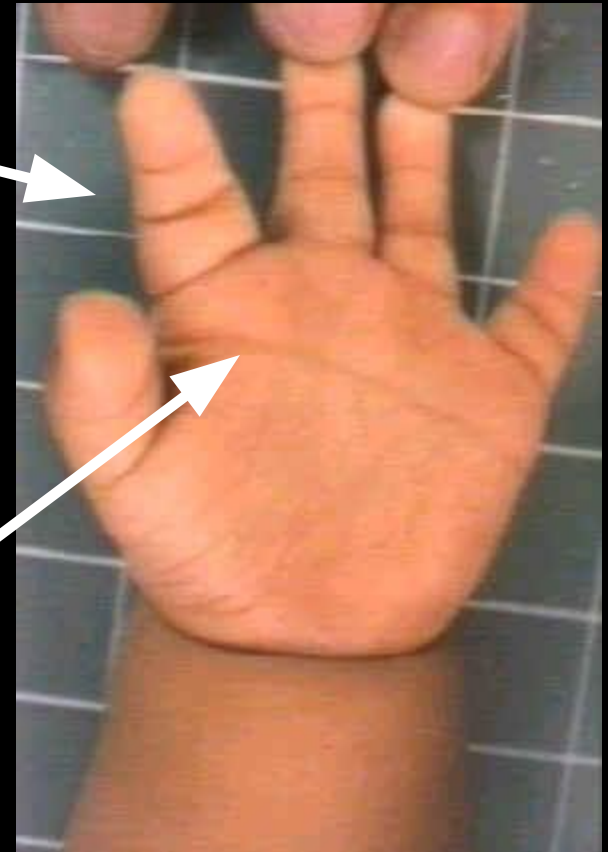


# Хромосомная патология

## Синдром Дауна

Короткие пальцы  
(64%)

Поперечная складка  
ладони,  
угол atd более  
40 градусов



# Хромосомная патология

## Синдром Дауна

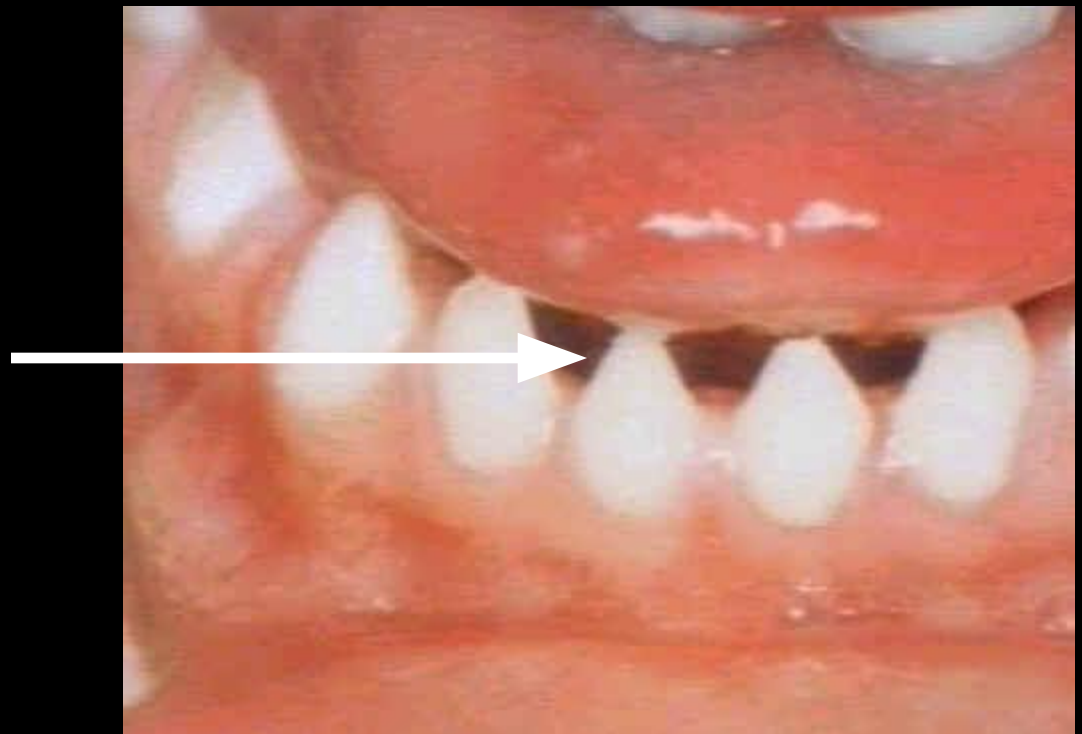
Узкое небо (59%)



# 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

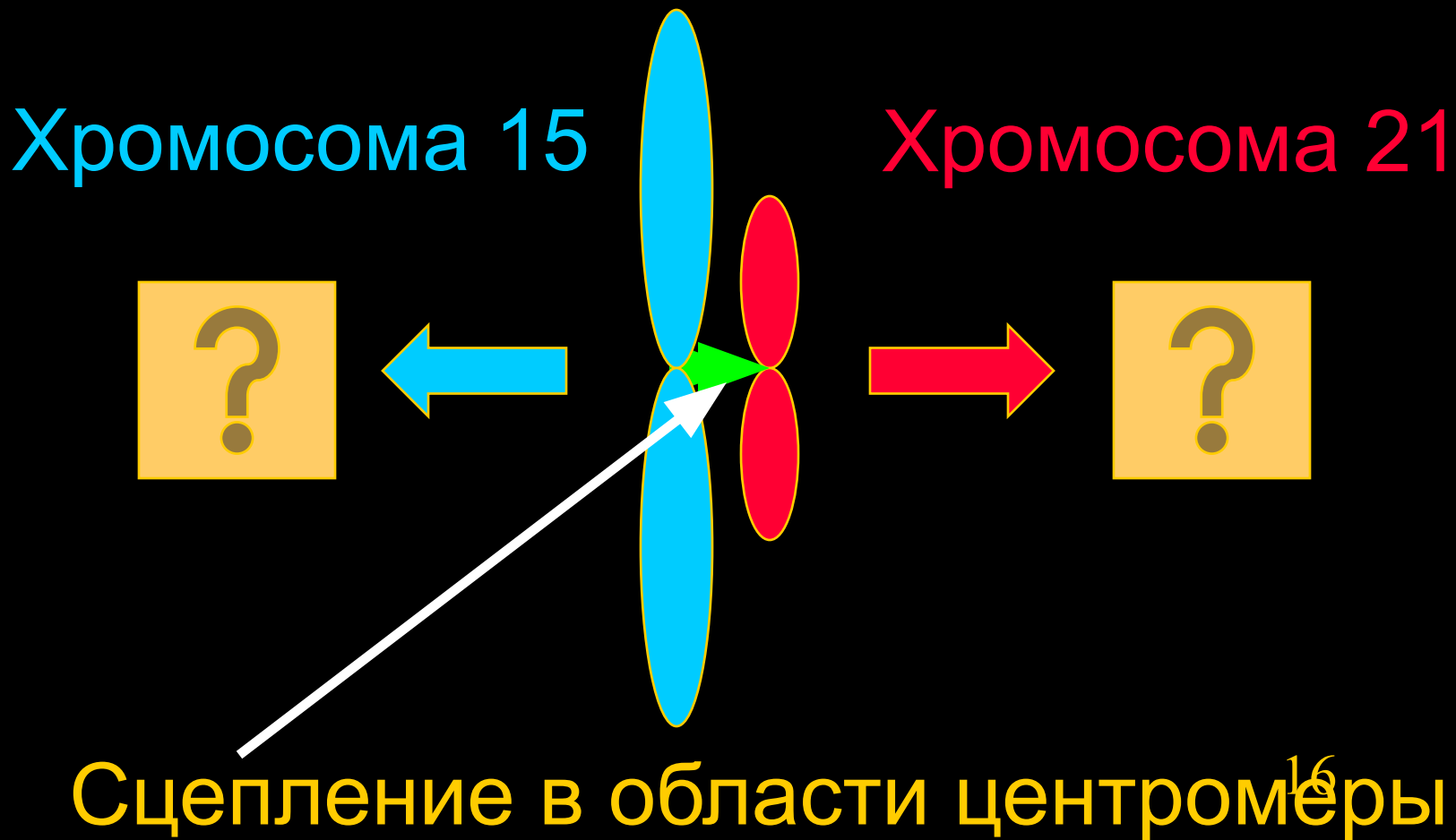
## Наследование синдрома Дауна

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)

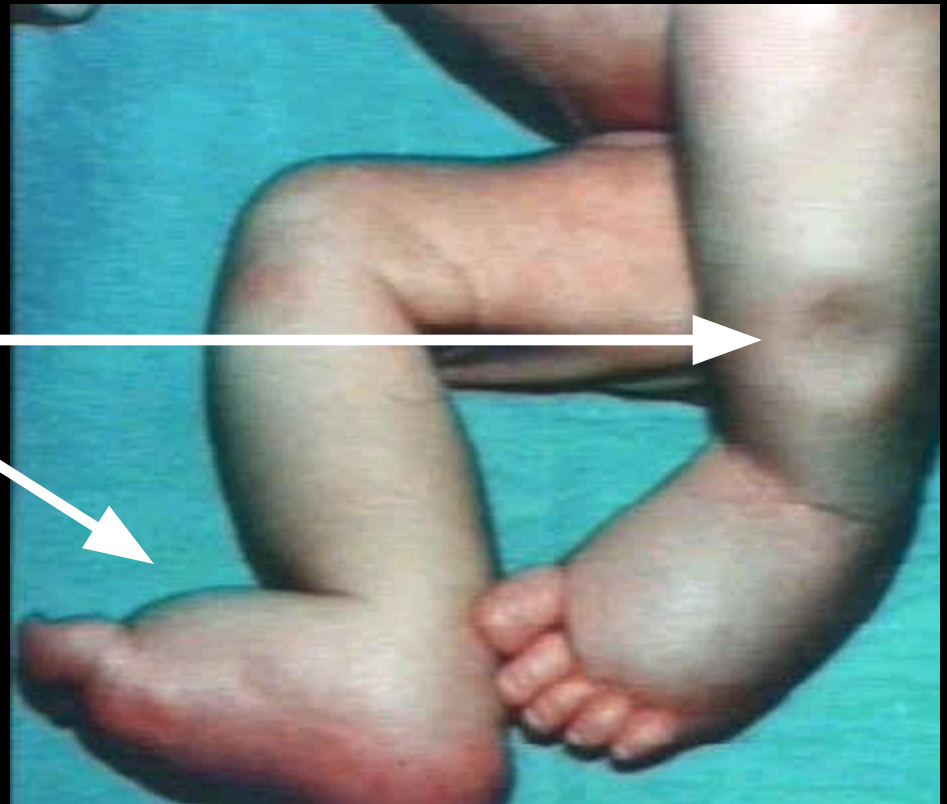
Антимонголоидный  
разрез глаз



# Хромосомная патология

## Синдром Шерешевского-Тернера

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



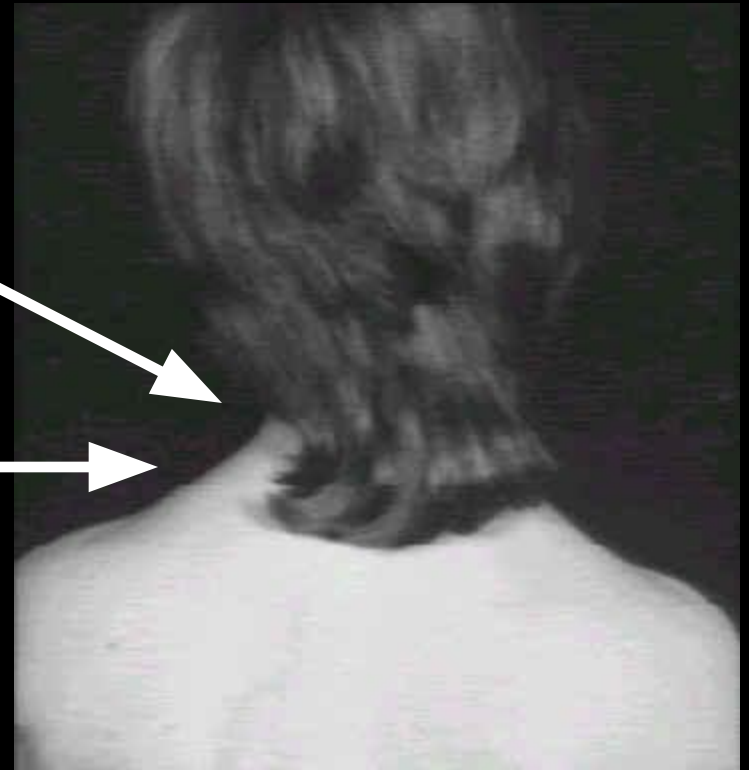
при рождении и первые месяцы<sup>27</sup> жизни

# Хромосомная патология

## Синдром Шерешевского-Тернера

Короткая шея (50%)

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



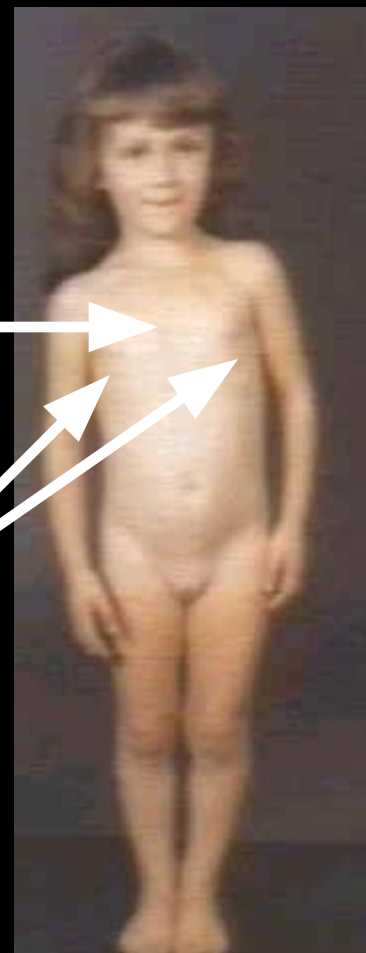
# Хромосомная патология

## 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

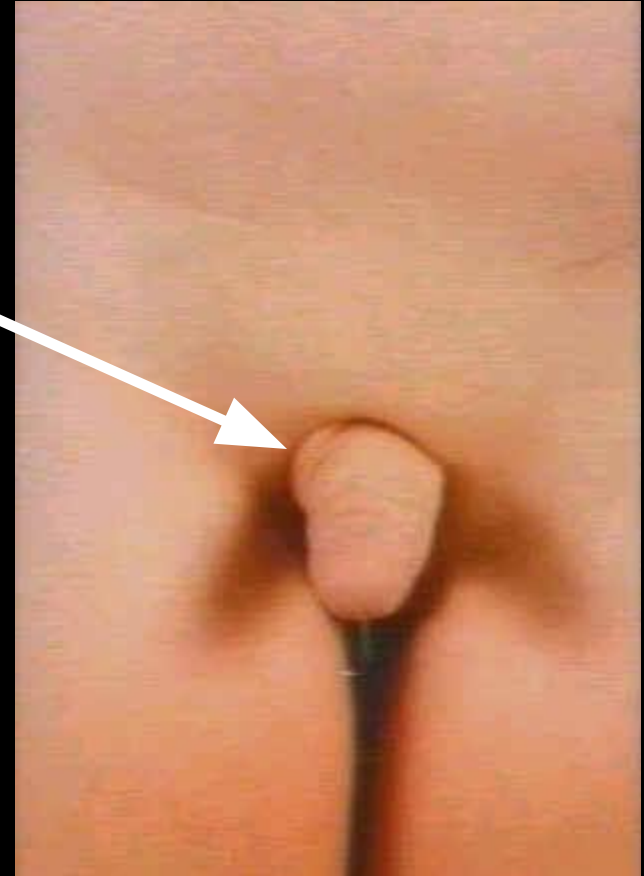
Удлинение  
верхних конечностей  
и пальцев



# 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