



# Хромосомные болезни человека

ВЫПОЛНИЛА:  
МАХИНИНА АННА  
УЧЕНИЦА 10 КЛАССА

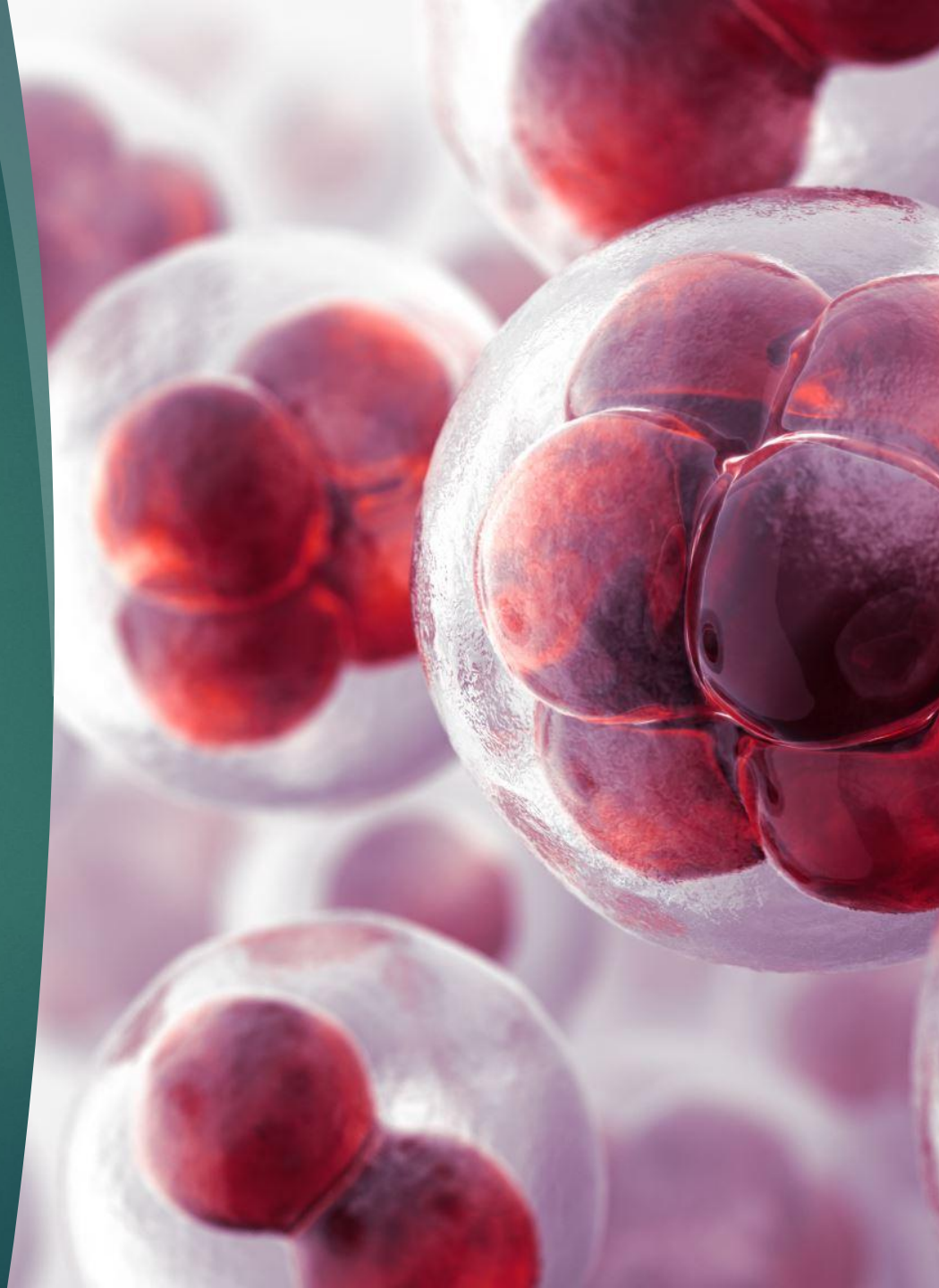
- **Хромосомные болезни или хромосомные синдром** – это комплексы множественных врожденных пороков развития, вызываемых числовыми или структурными изменениями хромосом, видимыми в световой микроскоп.

# Хромосомные болезни

Нарушения в строении хромосом, изменения их количества, генные мутации могут возникать на разных этапах развития организма. Если они возникают в гаметех родителей, то аномалия будет наблюдаться во всех клетках организма (полный мутант).

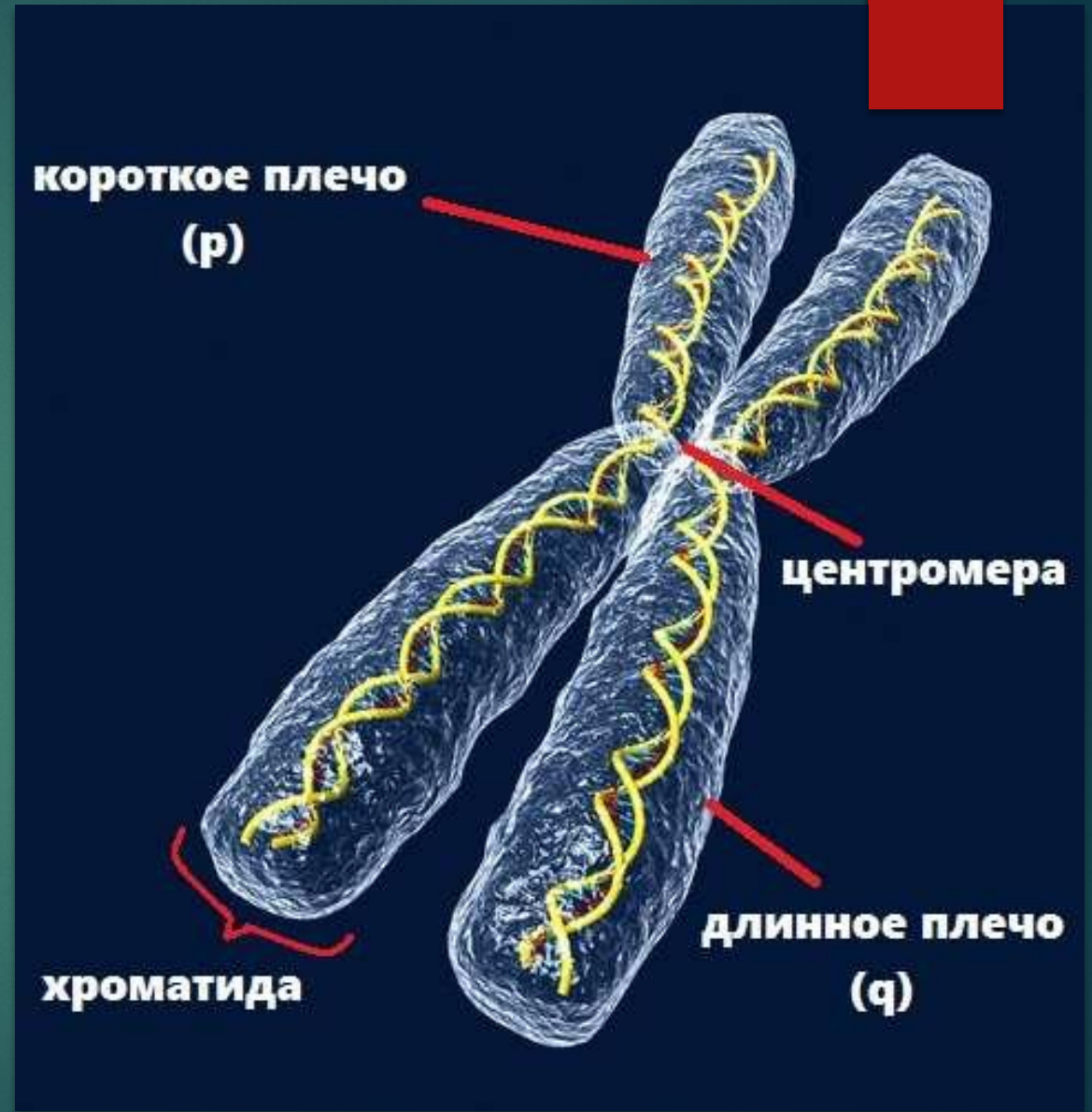
Если они возникают в процессе эмбрионального развития, хромосомный набор в разных клетках тела будет разным. В процессе развития появляется несколько следующих друг за другом поколений клеток с различными хромосомными наборами. При незначительном количестве аномальных клеток болезни в последующем может и не быть.

▶ Хромосомные болезни у новорожденных детей встречаются с частотой примерно 2,4 случая на 1000 родившихся. Большинство хромосомных аномалий (полиплоидии, гаплоидии, трисомии по крупным хромосомам, моносомий) несовместимы с жизнью – эмбрионы и плоды элиминируются из организма матери в основном в ранние сроки беременности.



# Причинами такого нарушения могут быть:

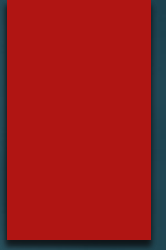
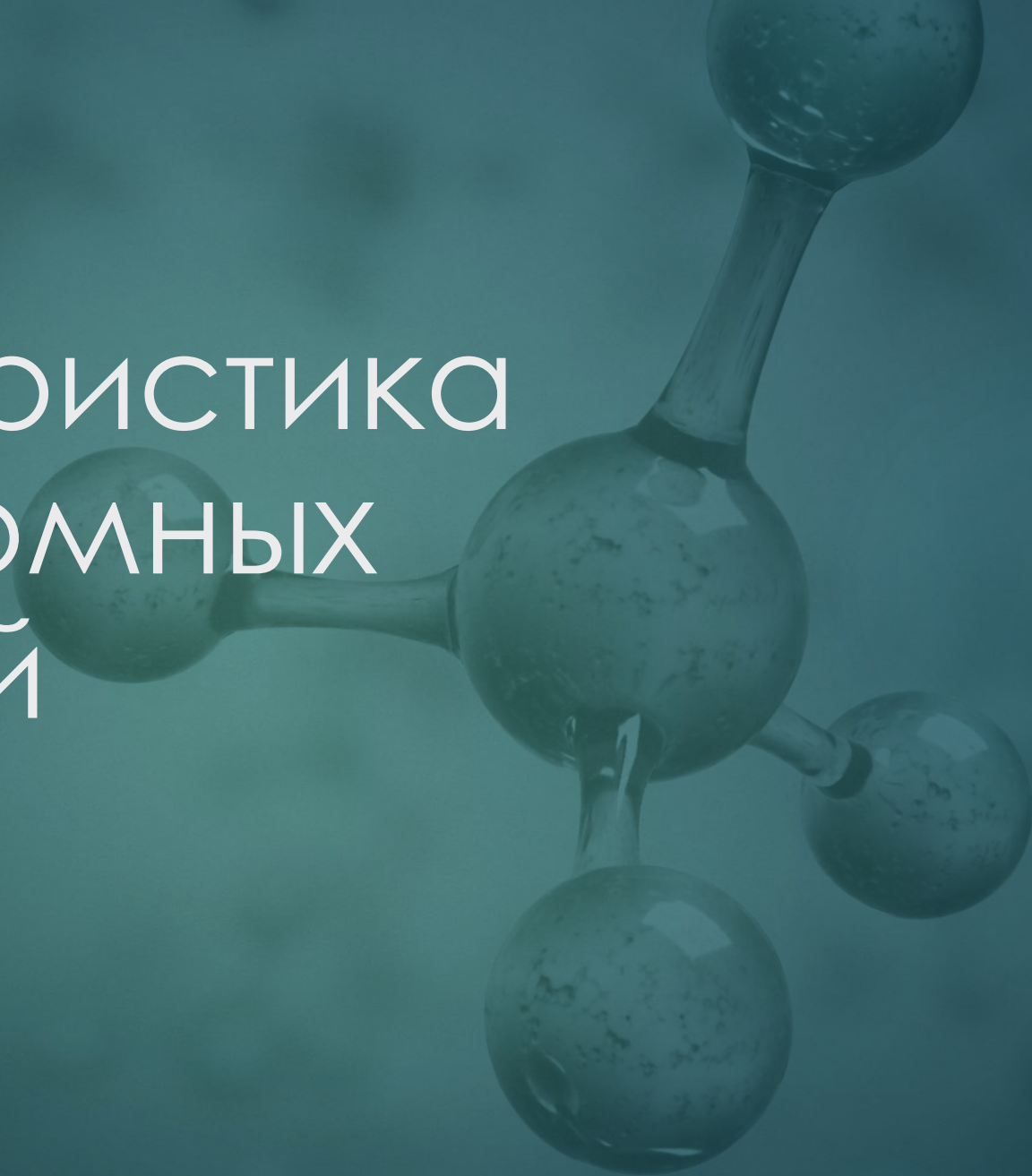
- ▶ 1. Нарушение расхождения во время анафазы ре-дублируемой хромосомы, в результате чего удвоенная хромосома попадает лишь в одну дочернюю клетку.
- ▶ 2. Нарушение конъюгации гомологичных хромосом, что также может нарушить правильность расхождения гомологов по дочерним клеткам.
- ▶ 3. Отставание хромосом в анафазе при их расхождении в дочерней клетке, что может привести к утрате хромосомы.
- ▶ Если одно из выше изложенных нарушений происходит в двух или более последовательных делениях, возникают тетросомии и другие виды полисомии.



## Хромосомные мутации



# Характеристика хромосомных болезней



# 1. Синдром Дауна

- ▶ Трисомия 21. (XX +21, XY +21)
- ▶ Частота встречаемости примерно 1:800. Зависит от возраста матери. Существенно возрастает после 35 лет, а после 45 лет составляет 1:12. Около 2% детей имеют мозаичную форму заболевания ( не все клетки имеют аномальный набор хромосом). В этом случае симптомы болезни несколько смягчены.







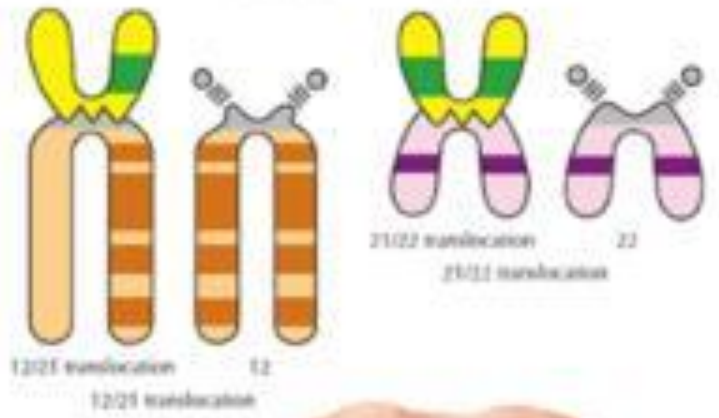
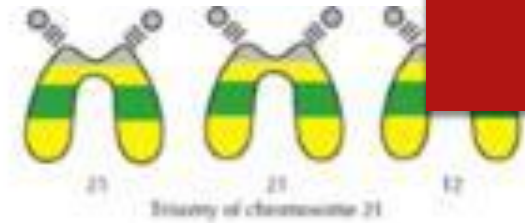
Brushfield spots on iris



Simian crease  
Clinodactyly



Protruding tongue in adults



# Симптомы синдрома

- монголоидный разрез глаз
- эпикант
- плоская спинка носа
- деформированные ушные раковины
- короткие и широкие кисти
- деформация грудной клетки
- помутнение хрусталика
- дефекты межжелудочковой или межпредсердной перегородки
- пороки развития ЖКТ
- гипоплазия почек
- лейкозы
- умственная отсталость

# Синдром дауна

- ▶ Врожденные пороки внутренних органов часто приводят к летальному исходу в первые пять лет жизни.
- ▶ Лечение - врожденные пороки устраняются оперативно, проводятся общеукрепляющие процедуры, защита от инфекций, укрепление физического здоровья.
- ▶ Многие больные могут дожить до 50 лет. Надо отметить, что люди с синдромом Дауна адаптируемы, при наличии грамотного ухода и лечения могут участвовать в общественной жизни, работать самостоятельно. Они весьма дружелюбны и контактны

## 2. Синдром Патау

- ▶ Это трисомия 13 (XX+13, XY+13). Частота встречаемости 1:5000-1:7000. От возраста родителей не зависит.
- ▶ В связи с тяжелыми врожденными пороками развития дети с таким заболеванием умирают в первые недели жизни. 95% умирает до года, есть случаи продолжительности жизни до 5 и даже 10 лет.





# Симптомы болезни

- ▶ -низко расположенные ушные раковины
- ▶ -расщелина верхней губы и неба
- ▶ -дефект скальпа
- ▶ -полидактилия кистей и стоп
- ▶ -флексорное положение кистей
- ▶ -стопа-качалка
- ▶ -микроцефалия
- ▶ -гипоплазия мозжечка
- ▶ -микрофтальмия
- ▶ -дефекты развития сердца
- ▶ -пороки развития ЖКТ
- ▶ -кисты почек
- ▶ -удвоение мочеточников
- ▶ -крипторхизм

# Лечение

- ▶ Операция по поводу врожденных дефектов, профилактика простудных и инфекционных заболеваний





### 3. Синдром Эдвардса

- ▶ Трисомия 18 (XX+18, XY+18). Частота встречаемости 1:5000-1:7000. Соотношение мальчиков и девочек равно 1:3.
- ▶ Характерны множественные пороки развития- микрофтальмия, микроцефалия, пороки ЖКТ, развития сердца, расщелина неба, недоразвитие выделительной системы и половых органов.
- ▶ Такие дети погибают в 90% случаев до года.





# Синдром Эдвардса

## 4. Синдром трипло- Х (47 ХХХ)

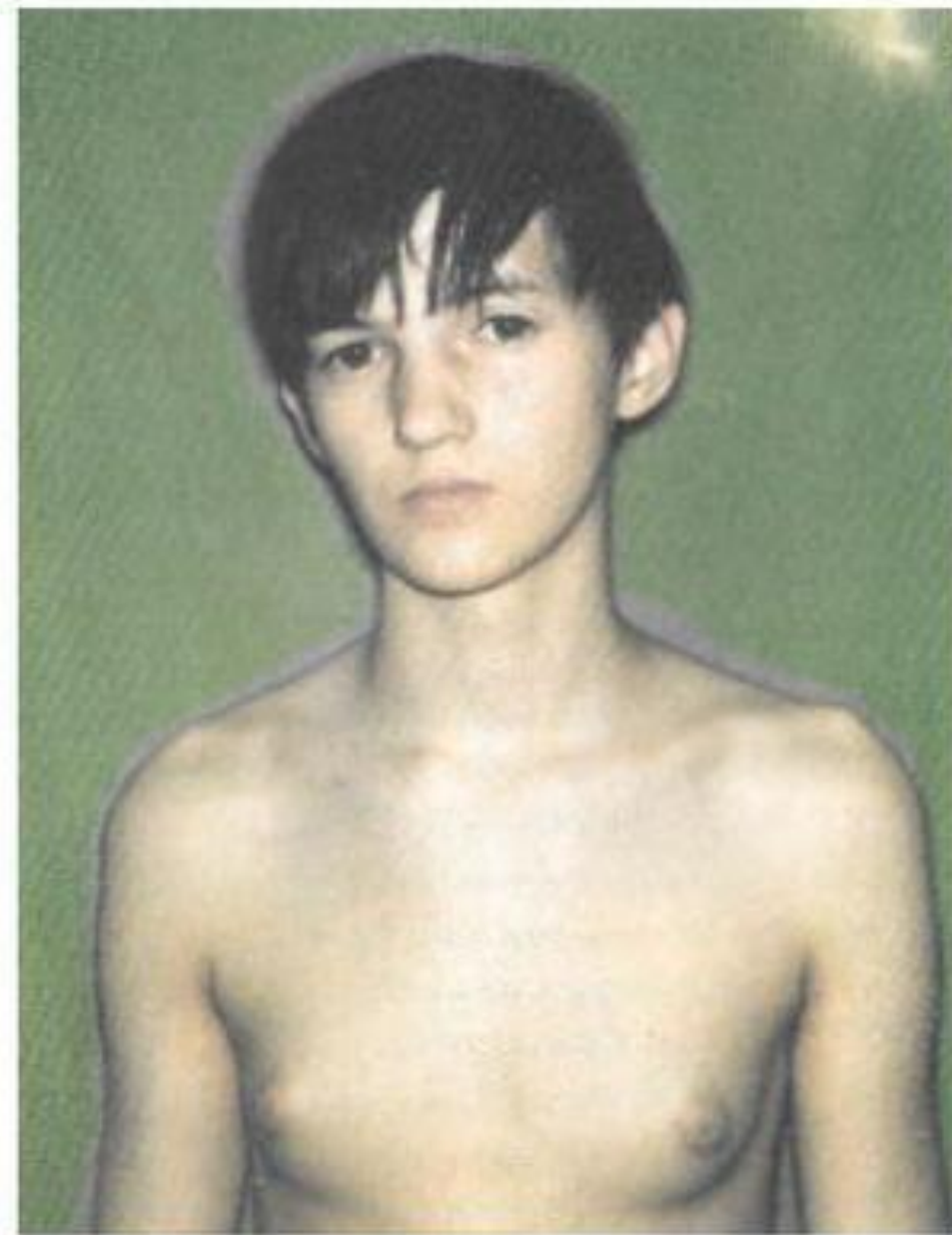
- ▶ Среди новорожденных девочек частота 1:1000. Чаще всего такие больные выявляются случайно, в ходе скриннинговых исследований.
- ▶ У женщин с тремя Х-хромосомами не отмечены умственные отклонения и нарушения половой функции. Но с возрастом число Х хромосом (48 ХХХХ, 49 ХХХХХ) приводит к нарушению психических функций, черепно-лицевому дизморфизму, аномалиям зубов, скелета и половых органов. Однако даже женщины с тетрасомией по Х-хромосоме имеют потомство.

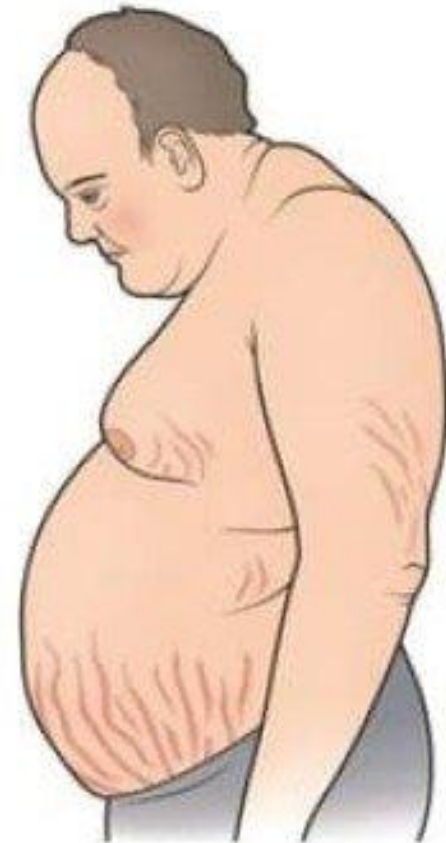
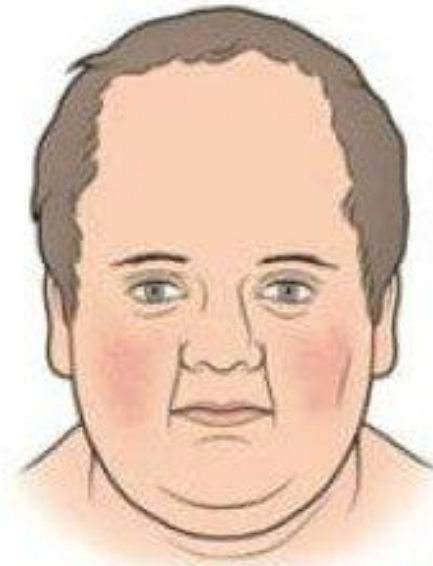
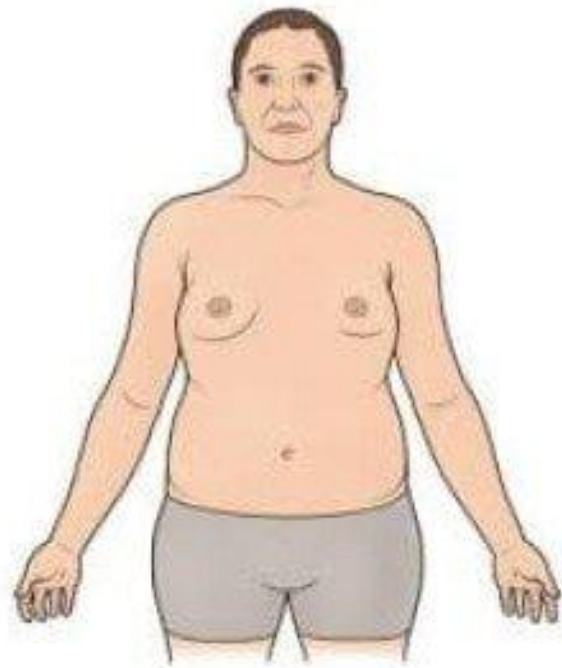




## 5. Синдром Клайнфельтера

- ▶ Включает в себя случаи полисомий по половым хромосомам, при которых есть не менее двух X-хромосом и не менее одной Y-хромосомы. Наиболее часто встречается синдром с сочетанием 47 XXУ. Частота встречаемости 1:500 - 1:750 среди новорожденных мальчиков.
- ▶ Присутствие Y-хромосомы определяет развитие мужского пола. До периода полового созревания ребенок развивается нормально, отмечается лишь небольшое отставание в психическом развитии. Далее наблюдается недоразвитие семенников и вторичных мужских половых признаков.
- ▶ У больных отмечается высокий рост, женский тип телосложения, гинекомастия, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка. Больные бесплодны.

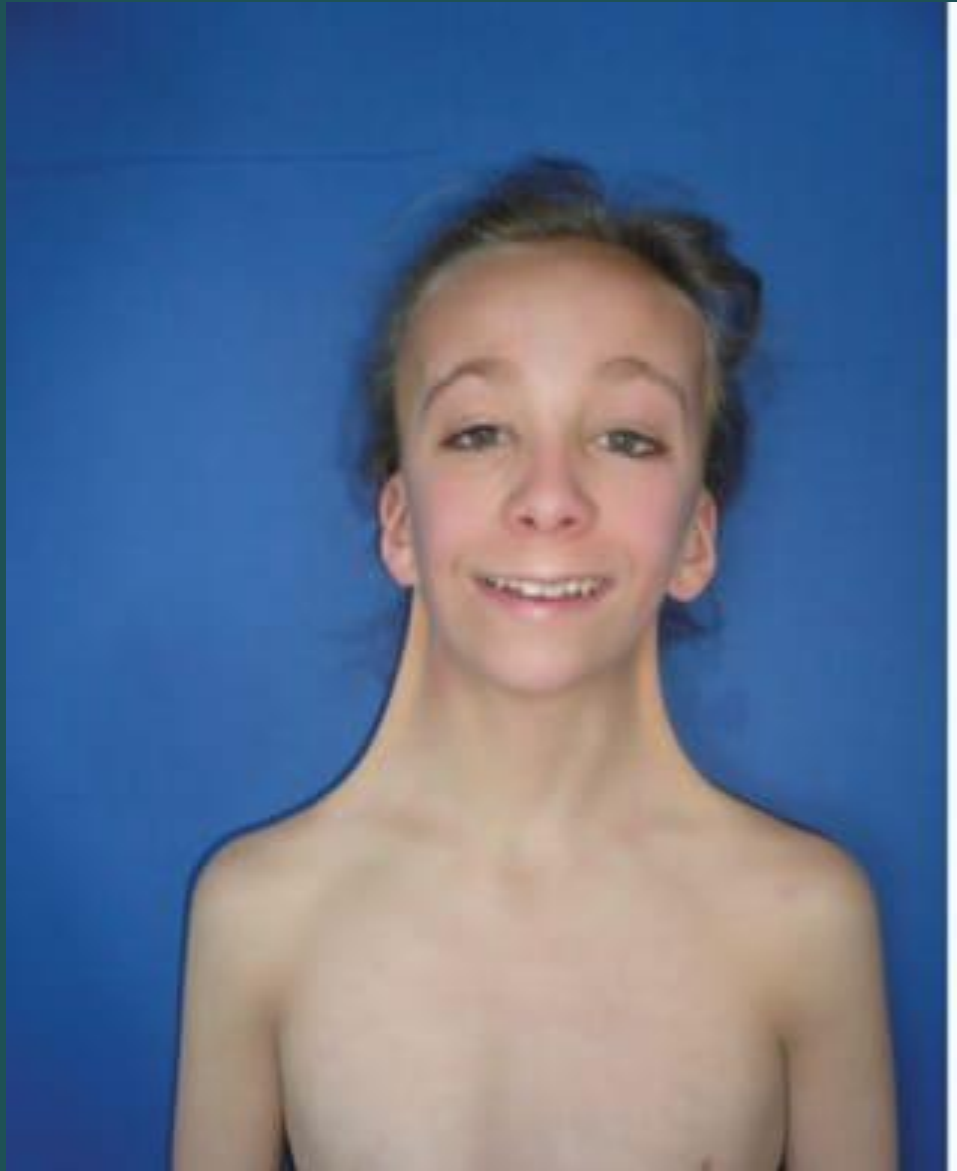






## 6. Синдром Шерешевского-Тернера

- ▶ Единственная форма моносомии у живорожденных.
- ▶ Частота 1:2000-1:5000 у новорожденных девочек. Кариотип 45XO (45X). Встречаются и другие формы кариотипов, например, когда одна X-хромосома кольцевая.



# Симптомы болезни

- ▶ -маленький рост взрослого(до 130 см)
- ▶ -крыловидные складки на шее
- ▶ -низкий рост волос на шее
- ▶ -короткая шея
- ▶ -изменение ногтей
- ▶ -высокое небо
- ▶ -врожденные пороки сердца и почек
- ▶ -гипоплазия матки и маточных труб



# Лечение

ГОРМОНАЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ,  
ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ  
ПОРОКОВ СЕРДЦА,  
ПЛАСТИЧЕСКАЯ ХИРУРГИЯ



# Выводы

- ▶ В заключение необходимо отметить факторы риска рождения детей с хромосомными болезнями. Это важно для проведения профилактических мероприятий по предотвращению возникновения подобных аномалий.
- ▶ После многолетних исследований удалось сделать следующие выводы
- ▶ Люди, имеющие трисомию или иные виды анеуплоидий, имеют высокий риск рождения ребенка с анеуплоидией.
- ▶ Кровное родство родителей может повышать риск трисомии потомства.
- ▶ Частота нерасхождения хромосом зависит от возраста матери. После 45 лет каждая беременность завершается рождением ребенка с хромосомной болезнью
- ▶ Ранее были разработаны таблицы для расчета риска рождения детей у родителей, имеющих в кариотипе отклонения. В настоящий момент необходимость в таких таблицах отпала, так как современные методы пренатальной диагностики позволяют установить диагноз эмбриона и плода.

Спасибо за  
просмотр