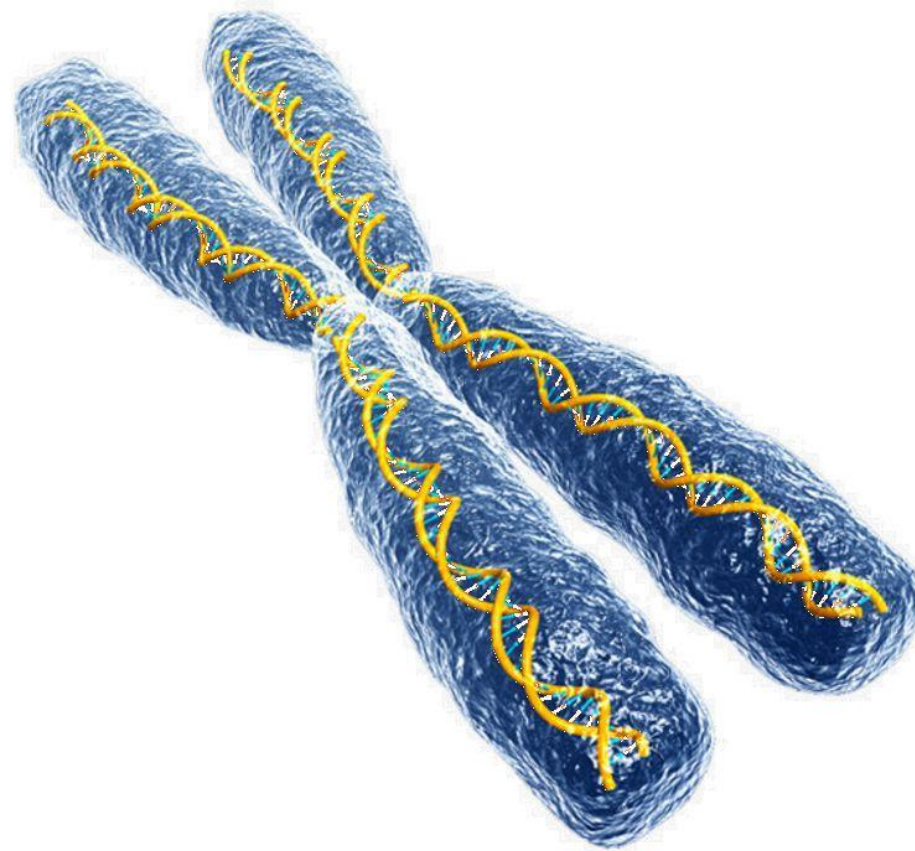


ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

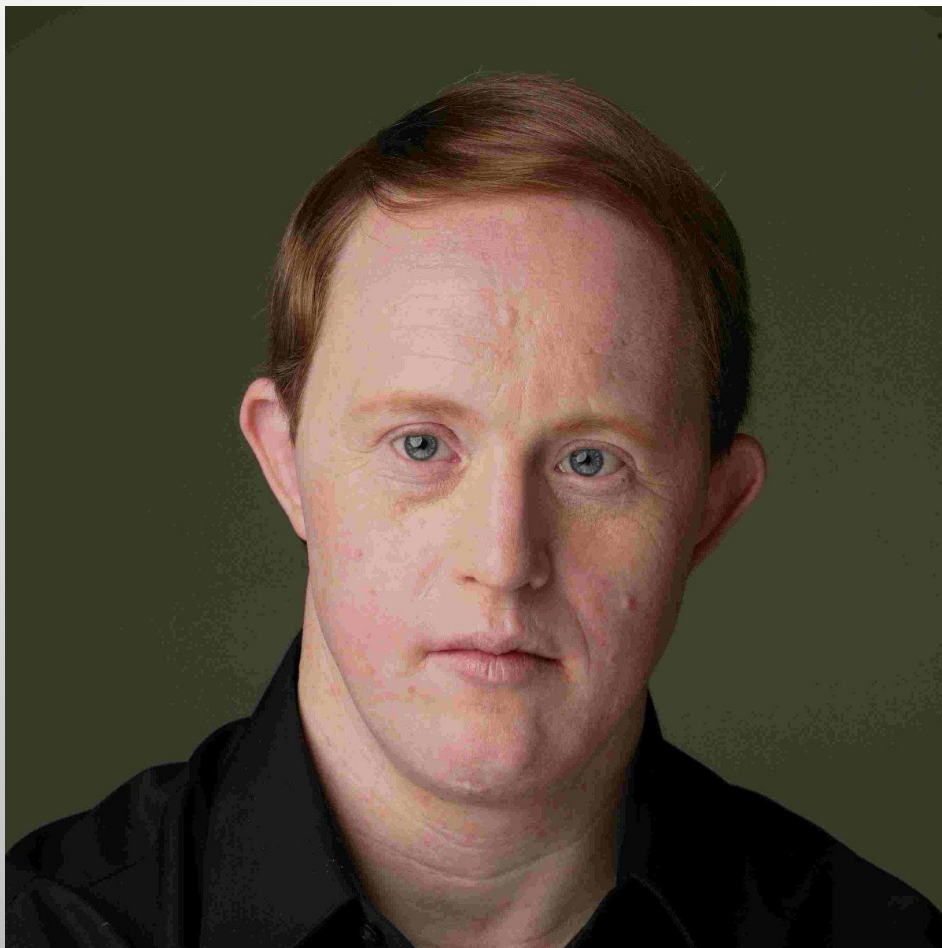
ВЫПОЛНИЛА: СТУДЕНТКА 101
ГРУППЫ НОВИКОВА ВАЛЕРИЯ



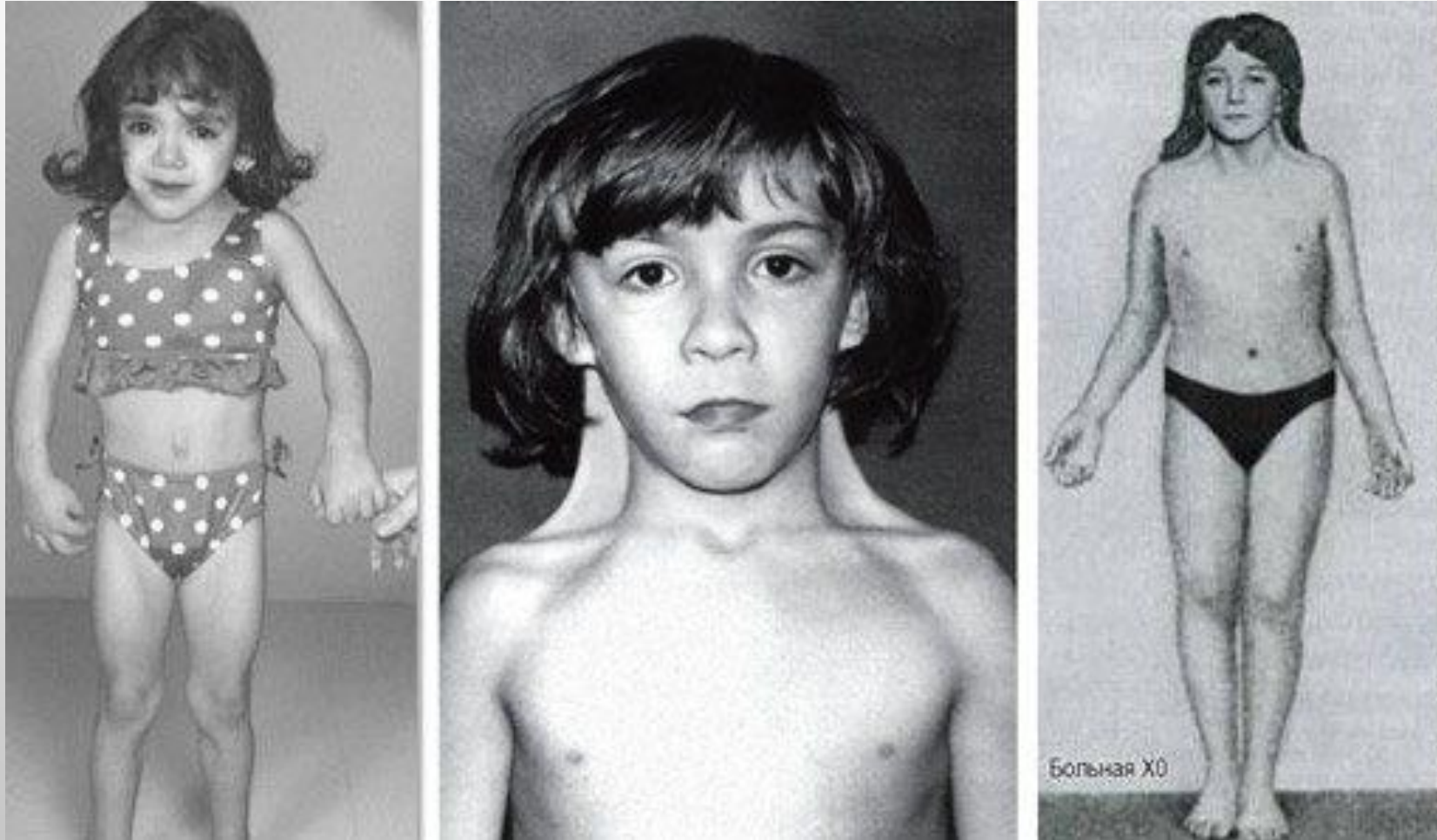
Хромосомные болезни — наследственные заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом.



Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46.



Синдром Шерешевского - Тернера - это хромосомное заболевание, для которого характерно либо полное отсутствие одной хромосомы, либо наличие дефекта в одной из X - хромосом.



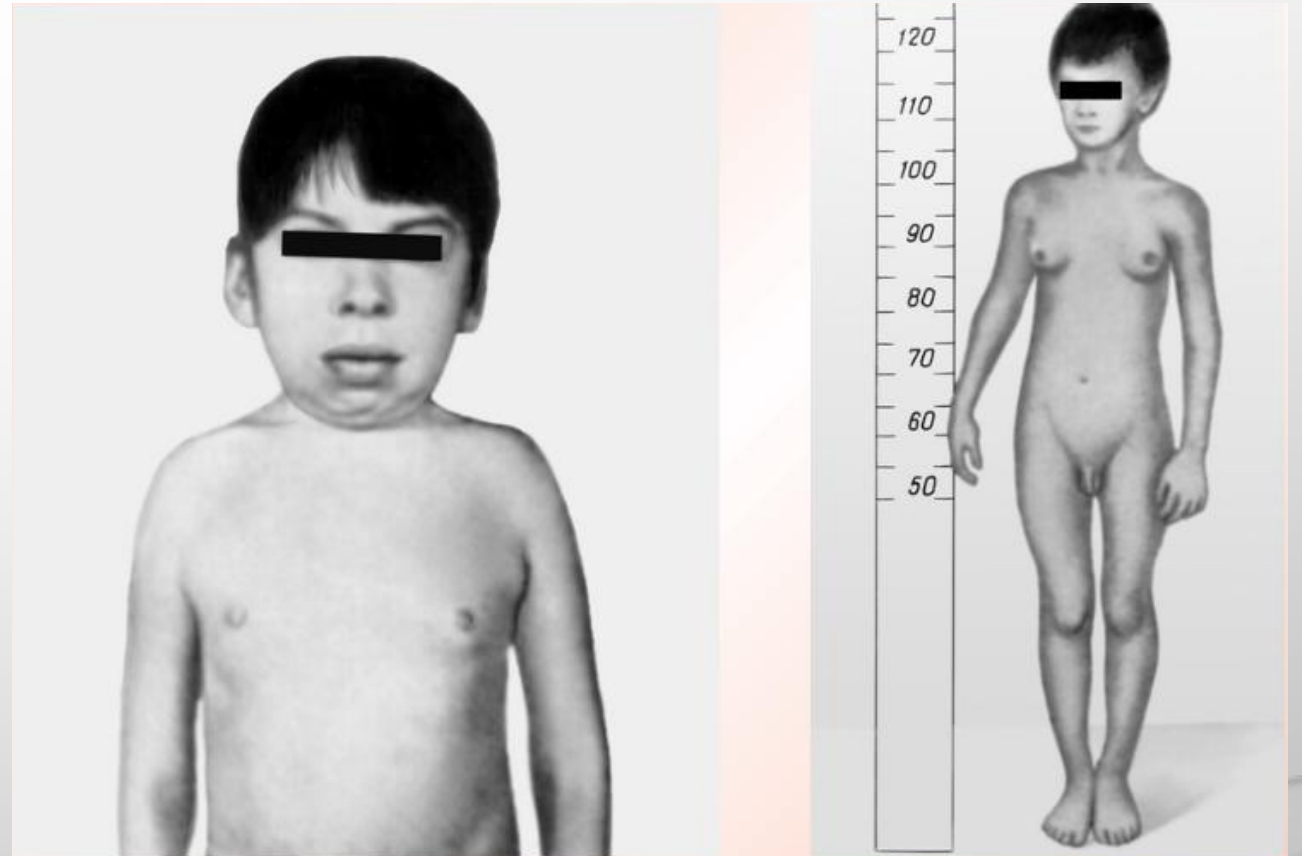
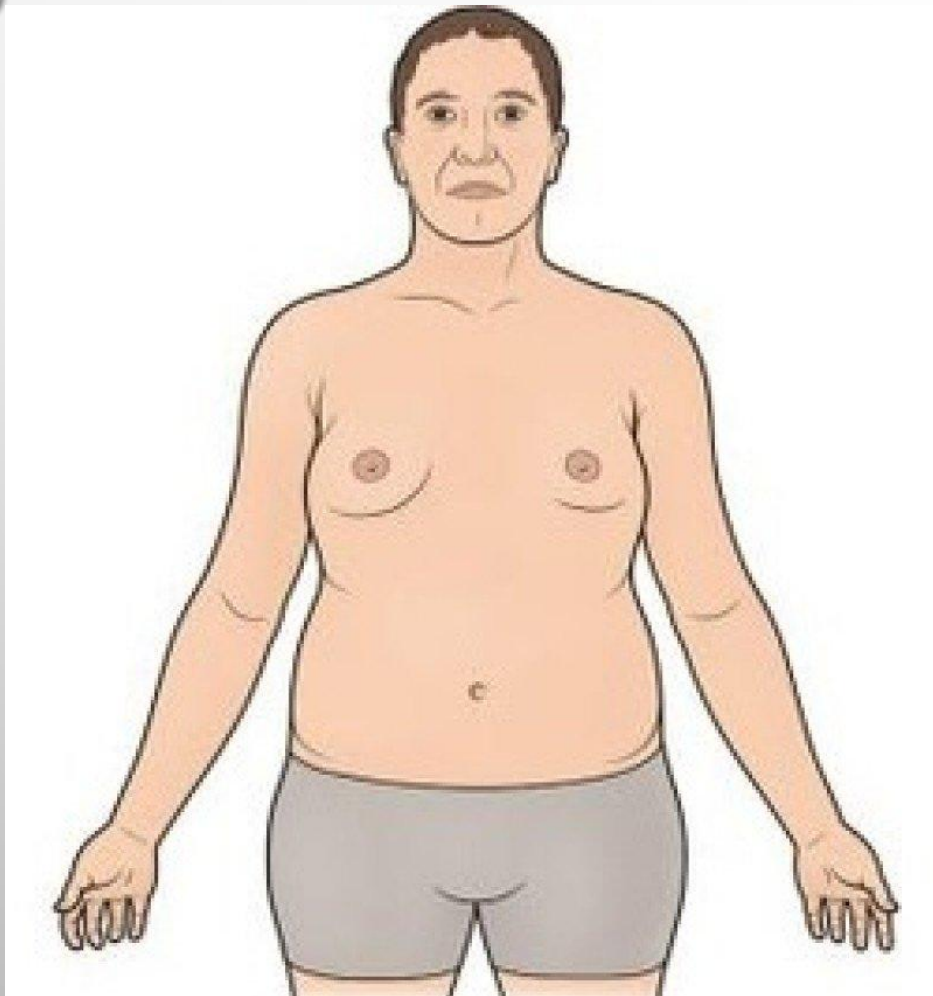
Синдром Патау (трисомия 13) — хромосомное заболевание человека, которое характеризуется возникновением геномной мутации, а именно трисомией по 13-й хромосоме



Синдром Эдвардса (синдром трисомии 18) — хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы.



Синдром Клайнфельтера - хромосомная патология, обусловленная наличием в мужском кариотипе одной или нескольких дополнительных женских половых хромосом.



Синдром полисомии по У-хромосоме - хромосомное заболевание, характерное только для мужчин. Носитель синдрома имеет дополнительную Y-хромосому, общий хромосомный набор составляет 44 аутосомы и три половые хромосомы.

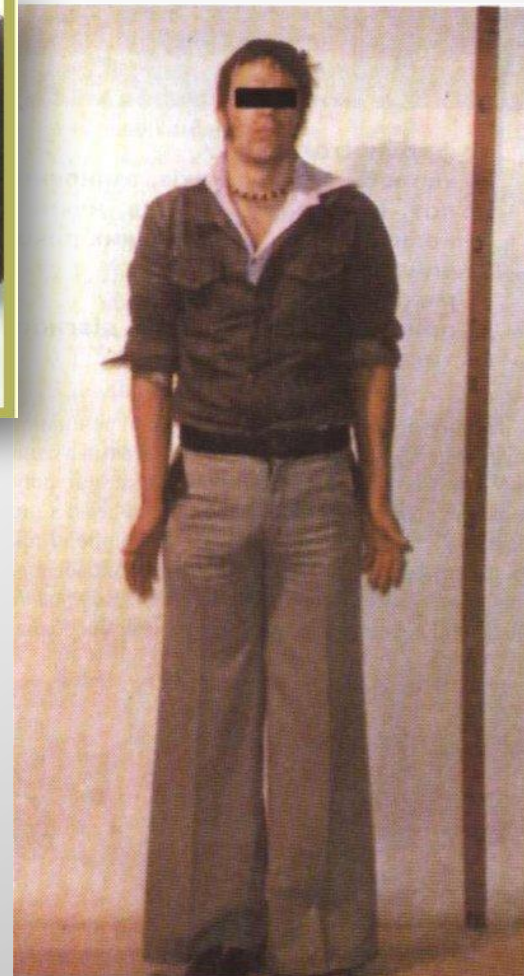


Рост выше среднего
IQ на 10-20 баллов ниже среднего

Эмоциональная незрелость и импульсивность в поведении

Длинные пальцы

Удлиненное лицо



Синдром кошачьего крика — редкое генетическое расстройство, вызываемое отсутствием фрагмента 5-й хромосомы.



Синдром Ангельмана – хромосомная аномалия, обусловленная мутацией генов и проявляющаяся у маленьких детей нарушениями психоэмоционального и физического развития.



СИНДРОМ Ангельмана

Синдром Ангельмана вызван делецией (выпадение участка хромосомы) или инактивацией генов материнской 15-ой хромосомы.

1965
«Синдром счастливой марионетки» открыл британский педиатр Гарри Ангельман в 1965 году.

1982
Джейми Фриас и Чарльз Уильямс переименовали синдром в честь Ангельмана.



Эпилепсия
Микроцефалия

Крупная, выпячивающаяся челюсть

Смех без причины

Задержка развития моторики

Сколиоз

Походка марионетки

ПРИЧИНЫ

95% ГЕНЕТИЧЕСКАЯ АНОМАЛИЯ
5% ХРОМОСОМНАЯ АНОМАЛИЯ

ОСЛОЖНЕНИЯ

- Нарушения сна
- Сколиоз
- Ожирение

ЛЕЧЕНИЕ

Специальной терапии для синдрома Ангельмана нет. Нужно лечить приступы эпилепсии.



**СПАСИБО
ЗА
ВНИМАНИЕ
!**