

*Тема: спадкові
захворювання, вади
розвитку*



Актуальність теми

Встановлено, За останні 10 років у 42 рази збільшилася кількість різних варіантів спадкових хвороб, з'явилися нові форми захворювань -

-мітохондріальні,
- хвороби експансії
тринуклеотидних повторів,
що раніше не реєструвалися або
відносилися до категорії хвороб
з невстановленим діагнозом.

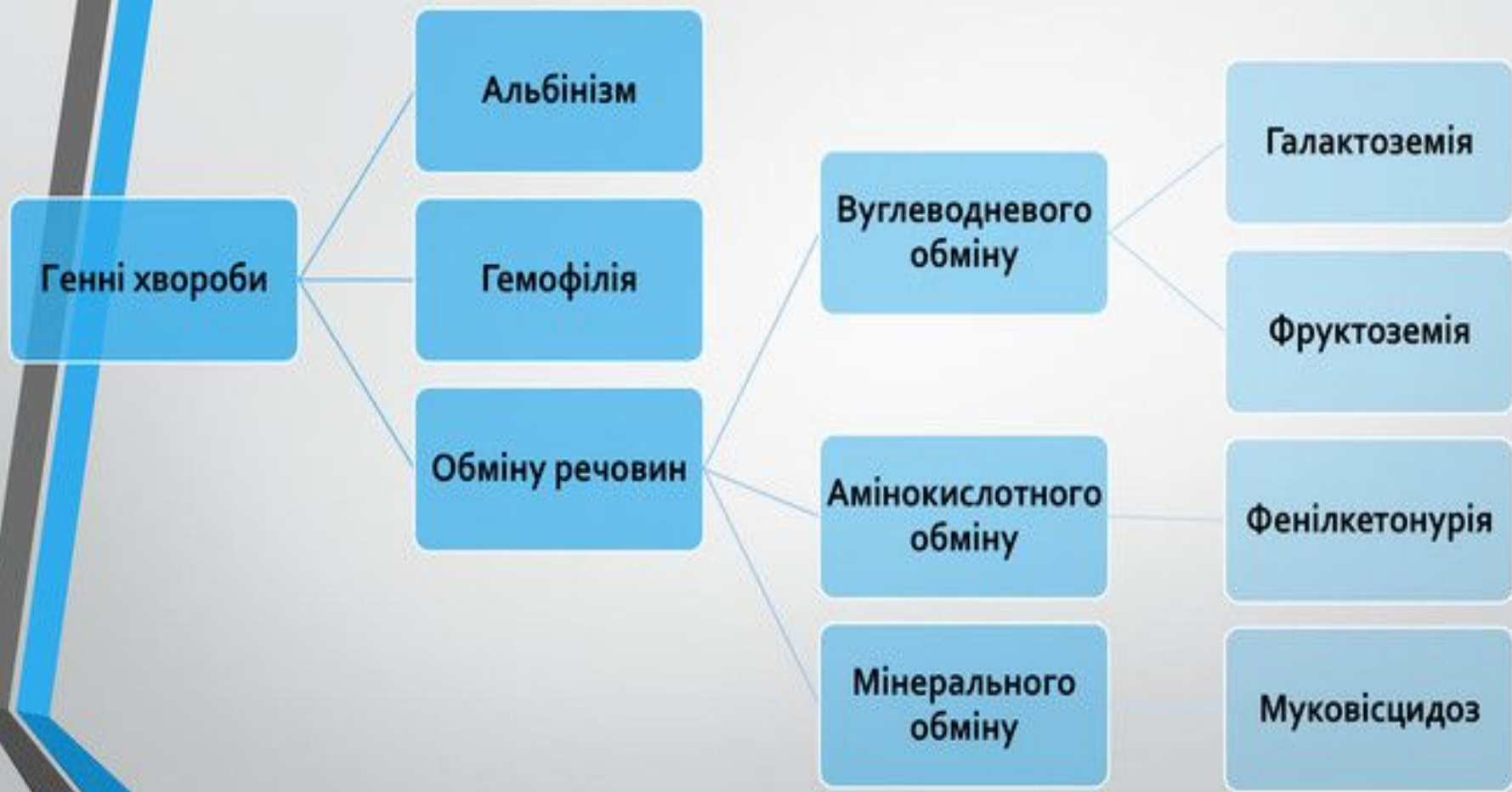




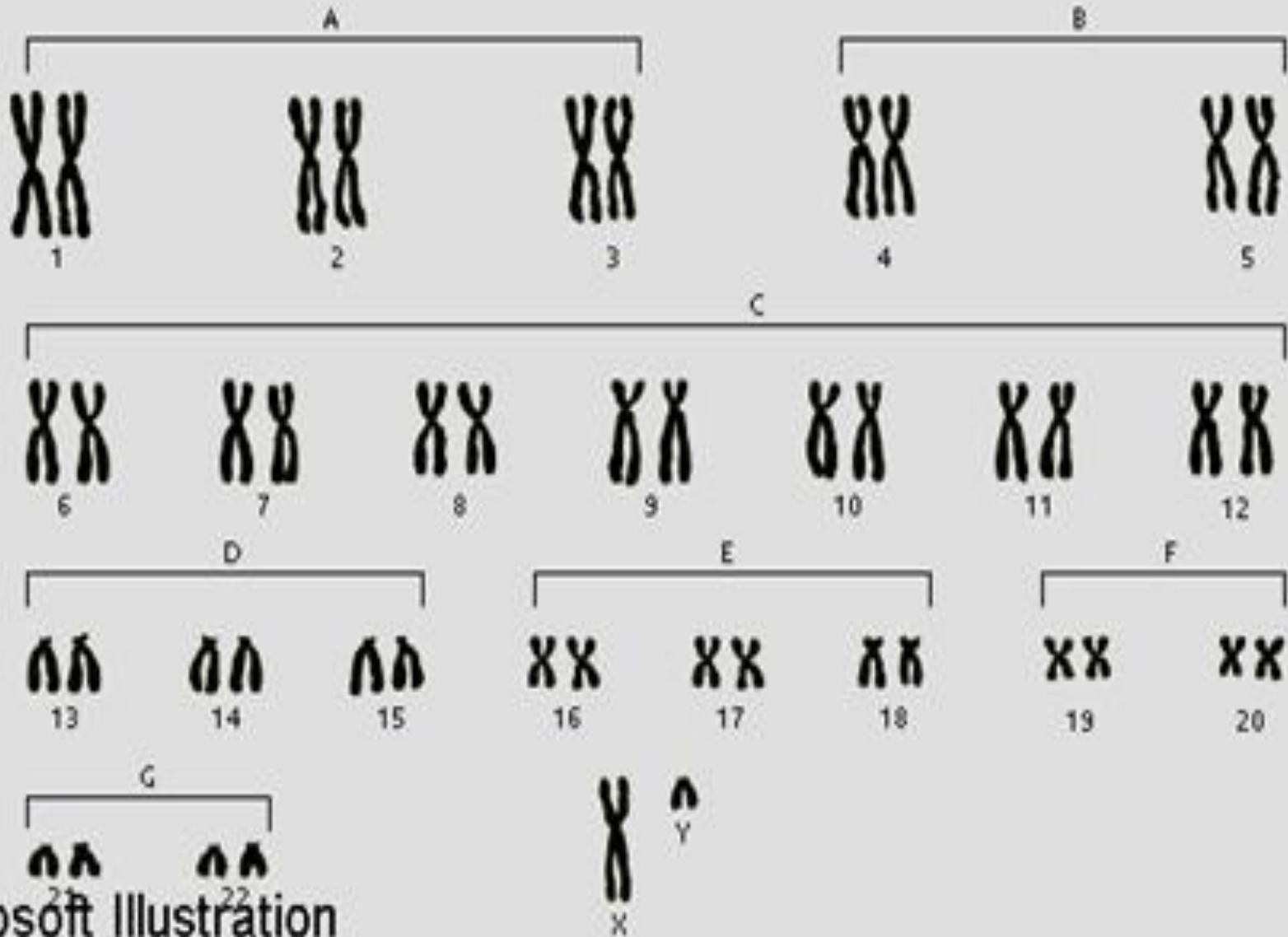
Частота вродженої та спадкової патології сягає 3 – 5% від загальної кількості новонароджених і залишається з людиною на все життя.

- ▣ За даними експертів Всесвітньої організації охорони здоров'я (ВООЗ), одна дитина із 100 новонароджених страждає важким спадковим захворюванням внаслідок ураження хромосом.
- ▣ Ще у 15% дітей вади розвитку виявляються протягом перших 5 – 10 років життя.

Людина - носій від чотирьох до восьми різних спадкових хвороб!



Каріотип людини



Аномальні каріотипи і хромосомні хвороби

Порушення нормального каріотипу у людини виникає на ранніх стадіях розвитку організму. У випадку, якщо таке порушення виникає при гаметогенезі, в якому продукуються статеві клітини батьків, каріотип зиготи, що утворилася при їх злитті, також виявляється порушеним.

При подальшому поділі такої зиготи всі клітини ембріона і організму, що з нього розвинувся володіють однаковим аномальним каріотипом.

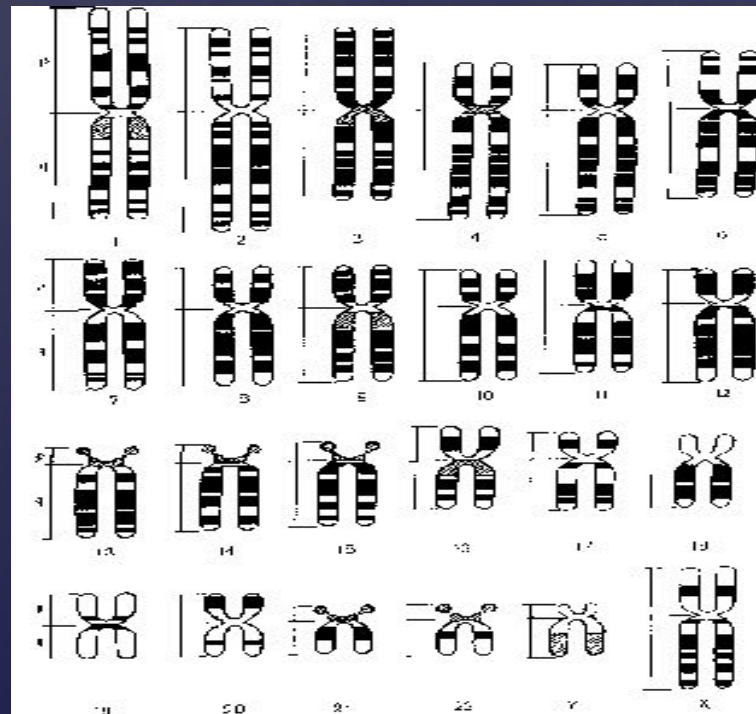


Порушення каріотипу

Як правило, порушення каріотипу у людини супроводжується множинними вадами розвитку; більшість таких аномалій несумісна з життям і призводить до самовільних абортів на ранніх стадіях вагітності. Однак достатньо велика кількість плодів (~2.5%) з аномальними каріотипами доношуються до кінця вагітності.



До хромосомних захворювань відносять форми патології, що клінічно проявляються множинними вродженими вадами розвитку, генетичним ґрунтом яких є відхилення від нормального вмісту в клітинах організму кількості хромосомного матеріалу, тобто обумовлені геномними чи хромосомними мутаціями.



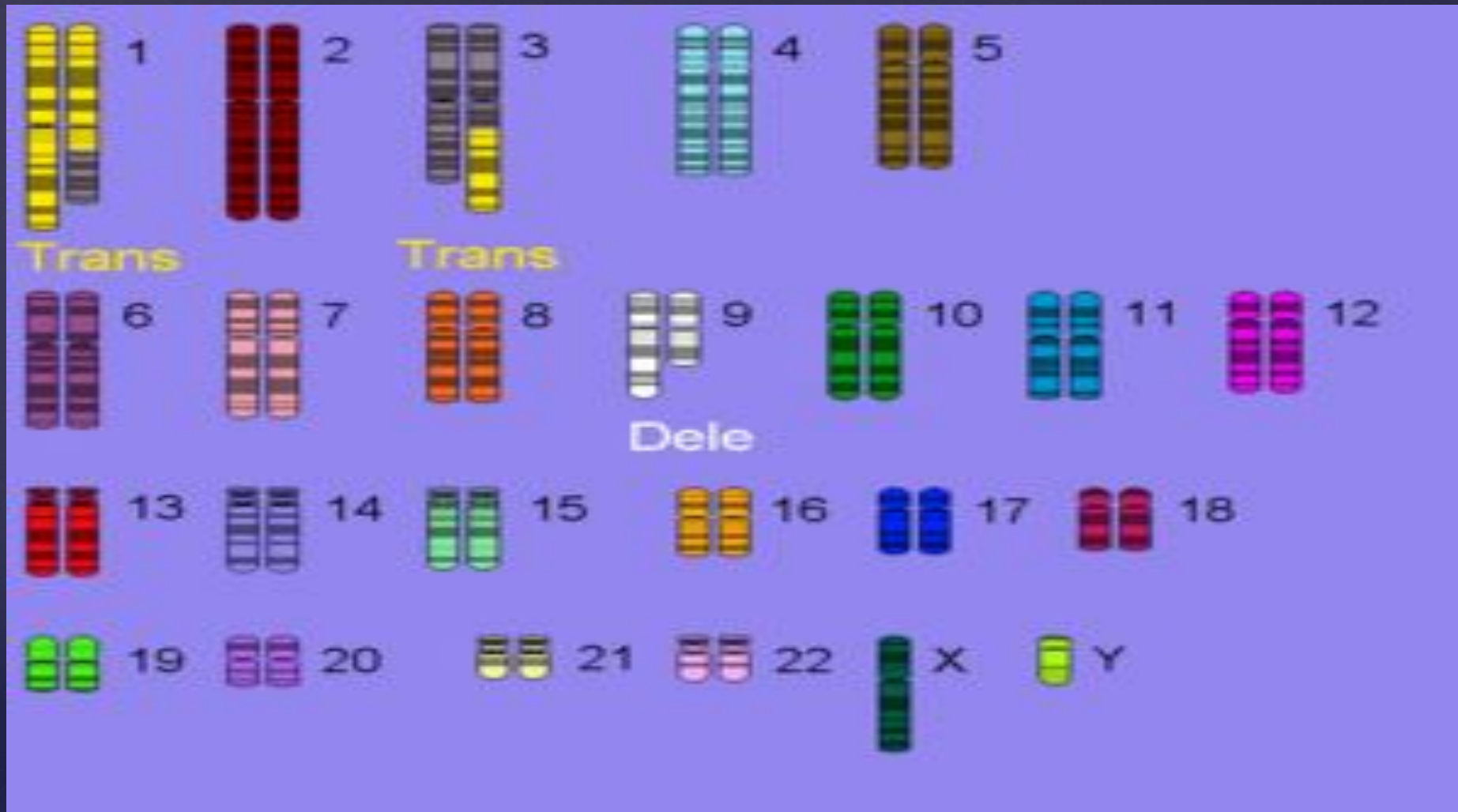
Мозаїцизм

- ▣ Порушення каріотипу може виникнути і на ранніх стадіях дроблення зиготи. Організм, що розвинувся з такої зиготи містить декілька ліній клітин (клітинних клонів) з різними каріотипами. Така множинність каріотипів всього організму або окремих його органів називається МОЗАЇЦИЗМОМ.



Хромосомні аберації –

– зміна структури хромосом, кількість хромосом в каріотипі при цьому не змінюється



1) Делеція ; 2) Дуплікація; 3) Інверсія; 4) Транслокація

Три найбільш поширені хромосомні хвороби були описані у вигляді клінічних синдромів порушень розвитку ще задовго до встановлення їх зв'язку зі змінами хромосом. Це хвороба Дауна, відкрита в 1866 році, синдром Клайнфельтера, описаний в 1942 році, і синдром Шерешевського-Тернера



Синдром Клайнфельтера, 47 XXУ. Олігофренія (IQ -60 од.). Високий ріст, гіпогонадізм, сколіоз.



Дитина з Синдром Дауна



Синдром Шерешевського-Тернера, 45XO. Відстає в психофізичному розвитку, Дефіцит росту, гіпотріхоз, низький ріст волосся на шії, шкірні невуси.

Синдром Дауна

- 1) каріотип: $47, XX, +21$; $47, XY, +21$
- 2) частота: 1/700 новонароджених;
- 3) малий череп, широке кругле обличчя; коротка шия;
- 4) широке, приплюснуте перенісся;
- 5) кладка верхньої повіки біля внутрішнього кута ока (епікант);
- 6) короткі фаланги пальців;
- 7) зміни дерматогліфіки;
- 8) розумова відсталість;
- 9) вади серця;
- 10) життєздатність та репродукція: в середньому 15 років, рідко здатні мати нащадків



Синдром Патау:

- 1) каріотип: 47, XX, +13; 47, XY, +13
- 2) частота: 1/15000 новонароджених;
- 3) дефекти очей (аноптальмія або мікрофтальмія);
- 4) розщілина піднебіння (вовча паща) та не заростання губи (заяча губа);
- 5) мікрогнатія (малих розмірів нижня та верхня щелепи);
- 6) низько розташовані, деформовані вуха;
- 7) полідактилія, синдактилія;
- 8) порушення дерматогліфіки;
- 9) вади серця, аномалії внутрішніх органів, статеві системи ;
- 10) життєздатність: < 6 місяців

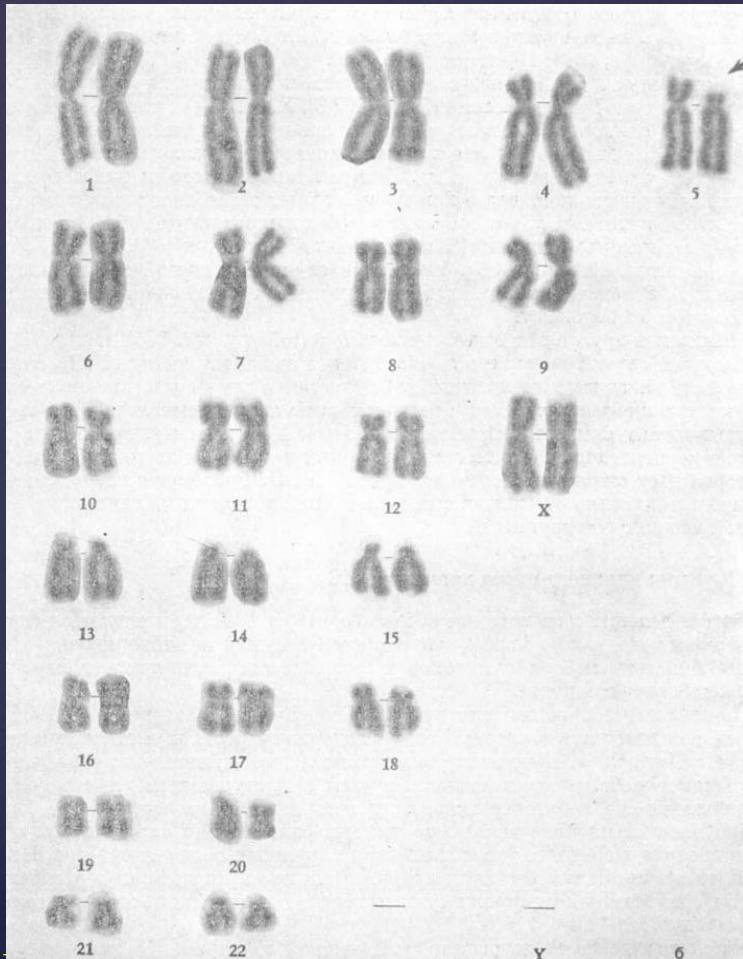


Синдром Едвардса:

- 1) каріотип: 47, XX, +18; 47, XY, +18
- 2) частота: 1/5000 новонароджених;
- 3) довгий вузький череп;
- 4) мале підборіддя (мікрогнатія);
- 5) низько розташовані, деформовані вуха;
- 6) короткі пальці, полідактилія;
- 7) порушення дерматогліфіки;
- 8) вади серця, аномалії внутрішніх органів, статеві системи;
- 9) життєздатність: < 1 року



Синдром “котячого крику”:



1) каріотип: *46, XX, 5p-;*
46, XY, 5p-

2) плач, що нагадує крик кішки;

3) низько розташовані, деформовані вуха;

4) місяцеподібне обличчя;

5) розумова та фізична відсталість;

6) життєздатність: < 10 років



Каріотип дівчинки з синдромом котячого крику *46, XX, 5p-*

Синдром «котячого крику» :





medgen.genetics.utah.edu

Синдром Шерешевського-Тернера:

1) каріотип: $45, X0$

2) частота: $1/2000$

новонароджених;

3) низький зріст;

4) крилоподібні складки на шиї;

5) низький ріст волосся на

потилиці;

6) недорозвинені молочні залози;

7) недорозвинені яєчники;

8) як правило, нормальний

розумовий розвиток;

9) безпліддя



Синдром трисомії-X:

- 1) каріотип: 47, XXX
- 2) частота: 1/1000 новонароджених
- 3) високий зріст, худорлявість;
- 4) порушення статевого розвитку (менструального циклу, ранній клімакс);
- 5) нормальний інтелект;
- 6) репродукційна здатність обмежена

Синдром трисомії-Х

Синдром трисомії 9р. Гіпертолеризм,
птоз, епікант, цибулеподібний ніс

короткий фільтр, великі низько
розташовані вушні раковини, товсті
губи, коротка шия.

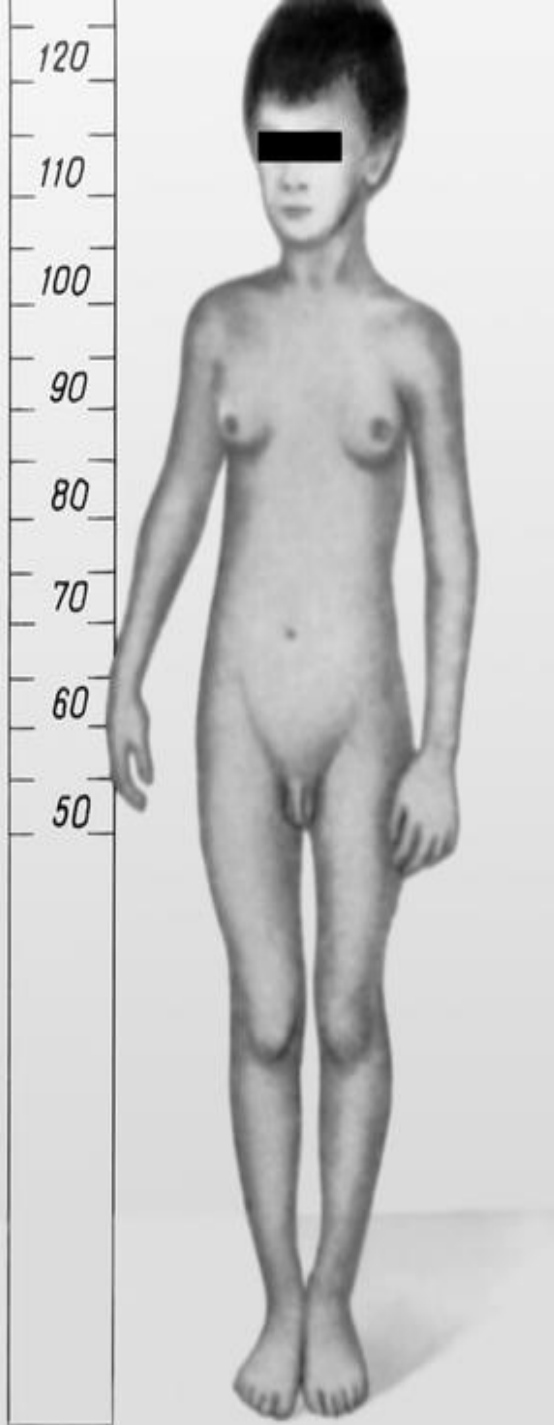
а - дитина 3-х років, б – жінка 21 рік



а

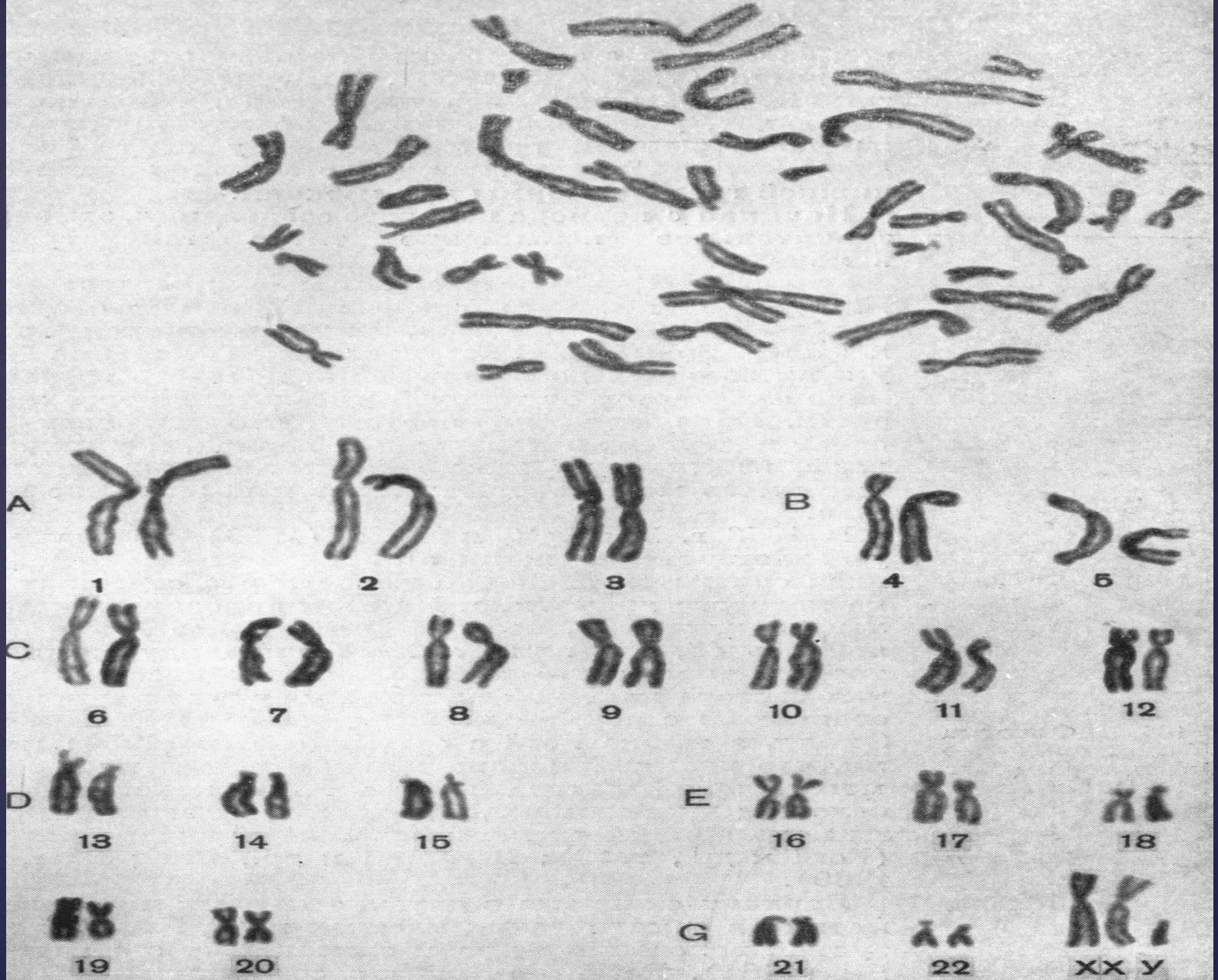


б



Синдром Клайнфельтера:

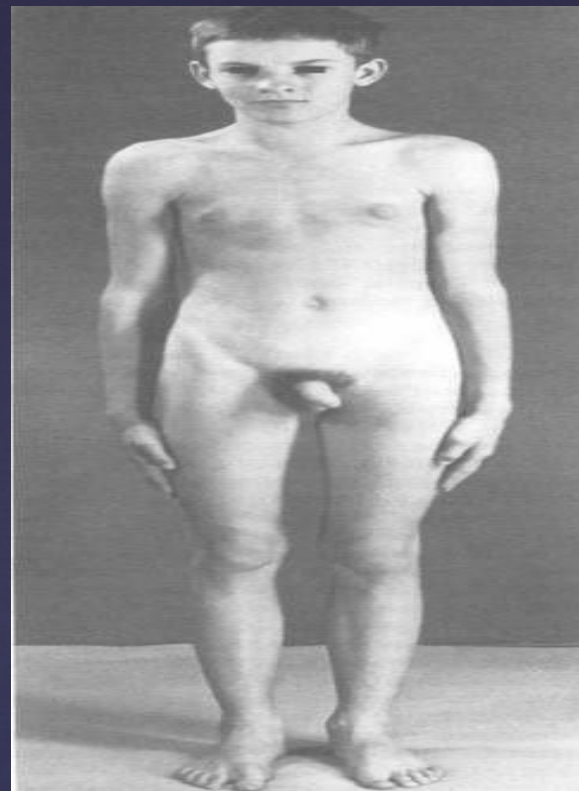
- 1) каріотип: $47, XXU$
- 2) частота: $1/2000$
новонароджених;
- 3) високий зріст;
- 4) довгі кінцівки, великі кисті та ступні;
- 5) гінекомастія;
- 6) гіпоплазія яєчок, азоспермія;
- 7) безпліддя



Каріотип чоловіка з синдромом Клайнфельтера 47, XXY



Синдром Клайнфельтера, 47 ХХУ.
Олігофренія (IQ -60 од.).
Високий ріст, гіпогонадізм, сколіоз.



Синдром Клайнфельтера. Високий ріст,
гінекомастія, овоłosіння за жіночим
ТИПОМ

Аномалії аутосом

- Аномалії аутосом можуть бути різного типу – трисомії, моносомії, а також порушення структури окремих хромосом (транслокації, делеції, фрагментації, кільцеподібні хромосоми тощо), мозаїцизм. Порушення у великих і середніх хромосомах в результаті нерозходження в мейозі і утворення трисомії призводять до ураження плода, несумісного з життям, і є причиною спонтанних абортів і мертвонароджень.



10 – річний хлопчик з Трисомією 8.
Розумова відсталість, великі вушні
раковини з спрощеним малюнком.



Трисомія 8 (мозаїцизм). Вивернута нижня губа, епикант, аномальна вушна раковина

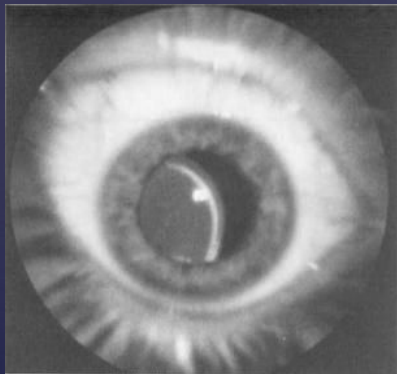


Контрактури між фалангових суглобів при Трисомії 8

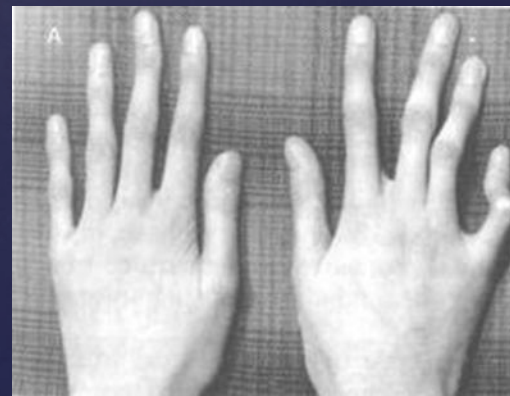
Синдром Марфана

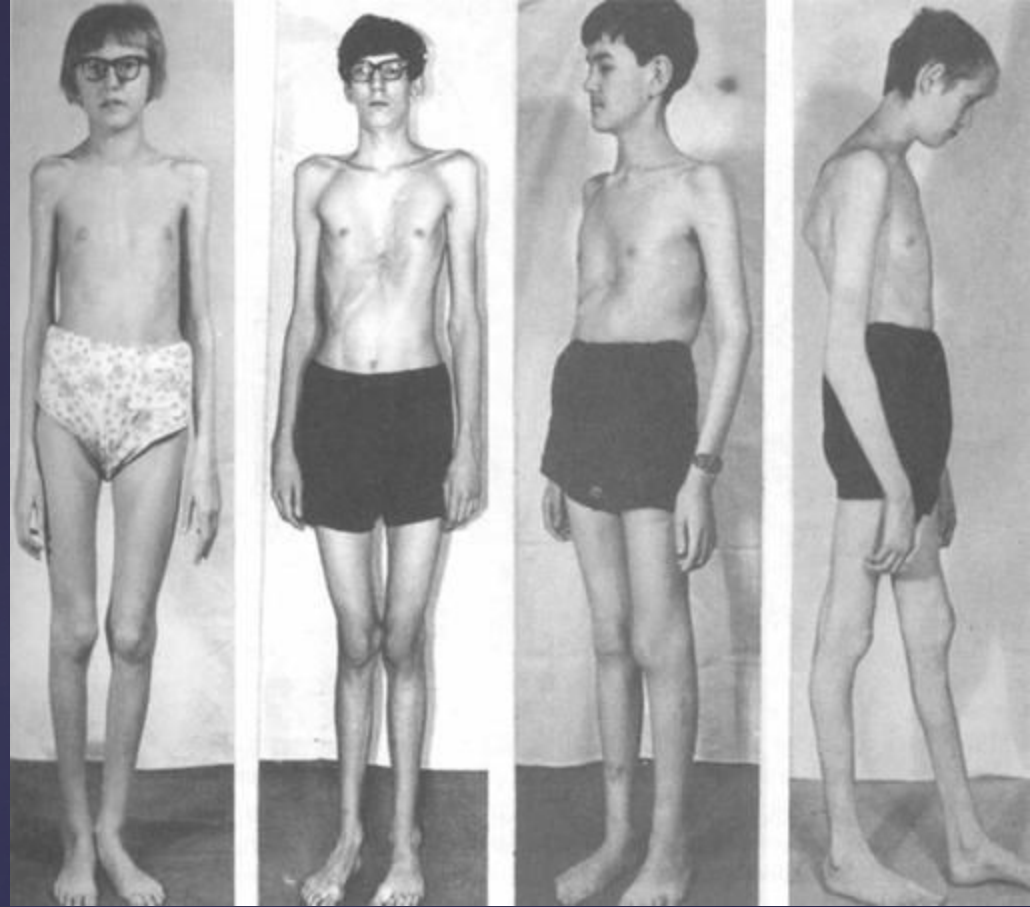
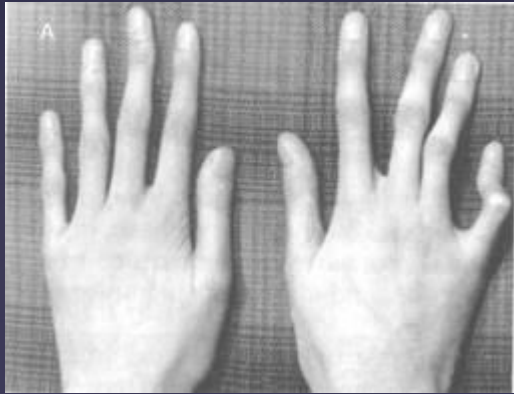
належить до спадкових захворювань, пов'язаних з порушенням обміну сполучної тканини.

Симптомокомплекс крім явних скелетних аномалій включає ряд змін з боку інших органів і систем що приводить до інвалідності: порушення зору, серцево-судинної системи, легень



Підвивих кришталика у дитини з синдромом Марфана.





Зовнішній вигляд дітей з синдромом Марфана

Плостоскопість та арахнодактилія при синдромі Марфана.

ФАКОМАТОЗИ

НЕЙРОМАТОЗ (ХВОРОБА РЕКЛІНГАУЗЕНА)

це спадкова патологія, поява якої пов'язана з генетичною мутацією в 17-ій або 22-ій хромосомі. Ризик народження хворої дитини у сім'ї, де один з батьків страждає від цього захворювання, становить 50:50.

Однак варто зазначити, що в деяких випадках захворювання може виникати і без обтяженої спадковості, внаслідок виникнення випадкової (спонтанної) мутації.

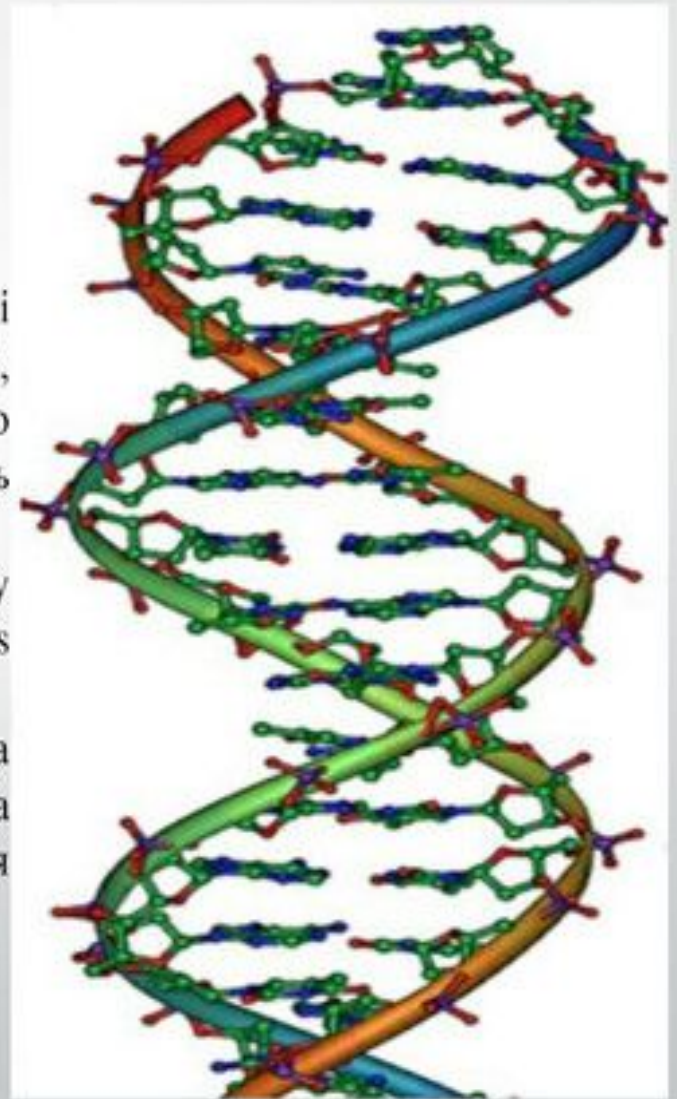


Вади розвитку

Вади розвитку – це природжені відхилення за межі нормальних варіантів у анатомічній будові (формі, розмірах, числі) тканин та органів людини, які здебільшого супроводжуються порушенням їх функцій чи навіть загрожують життєздатності організму.

Вивчення походження та патології вад складає окрему дисципліну медичної науки – **тератологію** (з грецької teratos – чудовисько, logos – поняття, вчення).

Вади розвитку – поширений вид патології, питома вага якого в загальній популяції коливається в різних країнах, за даними ВООЗ, від 2,7 до 16,3% і має тенденцію до зростання в останні десятиріччя.



Порушення	Вада розвитку
Агенезія та аплазія	Повна відсутність органу
Гіпоплазія	Недостатній розвиток маси органу, окремих його частин або всього тіла
Гіпертрофія	Надмірний розвиток органу за рахунок збільшення його об'єму або кількості клітинної маси
Гетеротопія	Наявність комплексу клітин, частин тканин або органу в інших тканинах чи органах
Ектопія та дистопія	Ненормальна локалізація органу
Атрезія	Зрощення отворів чи каналів органів
Атавізм	Поява в людини тканинних структур у місцях, де вони є у тварин



аненцефалія



циклопія

Нормальный размер головы

Микроцефалия

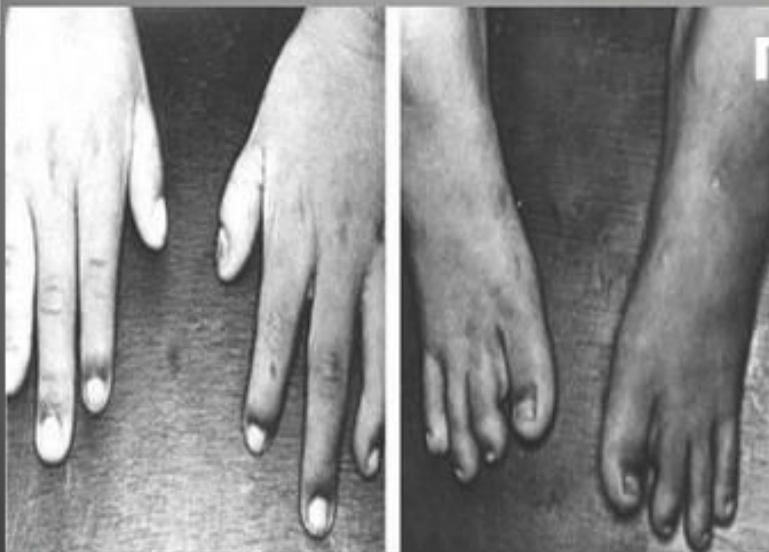




синдактилія



полідактилія



олігодактилія



Здоров'я Вам!