

Хромосомные болезни

Подготовила: Худяева Софья группа 100(1)

Хромосомные болезни

К хромосомным относят болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом. В настоящее время у человека известно более 700 подобных заболеваний.

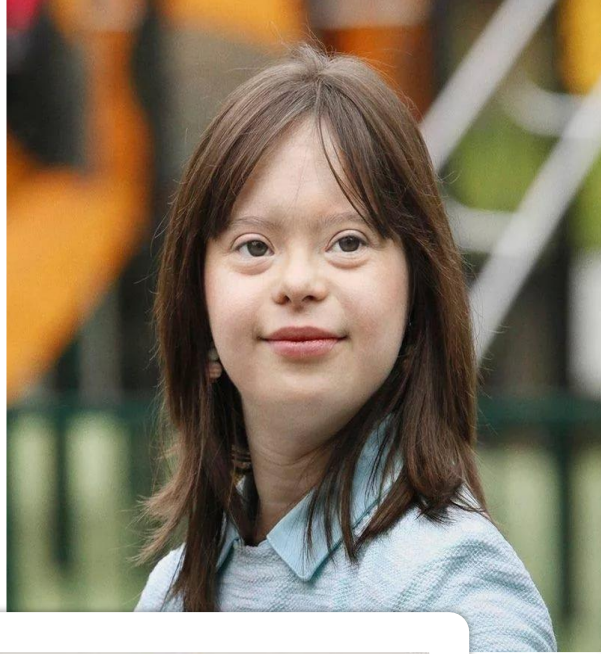
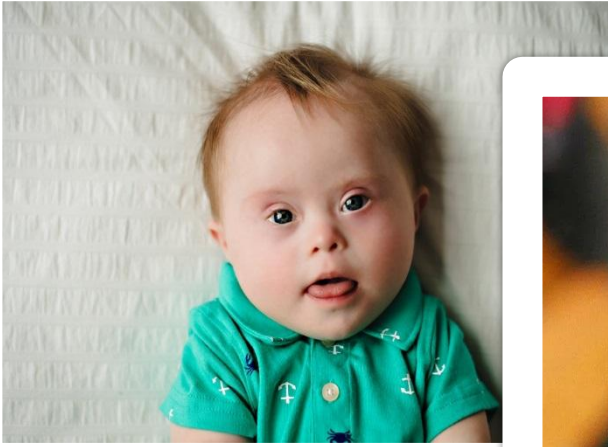
Факторы риска

- ▶ Близкородственные браки;
- ▶ Пожилые родители;
- ▶ Действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных веществ (диоксины, бензопирен);
- ▶ Некоторые лекарства;
- ▶ Наркотики, алкоголизм;
- ▶ Вирусные заболевания во время беременности.

Хромосомные заболевания

- ▶ Синдром Дауна;
- ▶ Синдром Патау;
- ▶ Синдром Клайнфельтера;
- ▶ Синдром Шерешевского-Тернера;
- ▶ Синдром «кошачьего крика».
- ▶ Синдром Эдвардса.
- ▶ Синдром дисомнии по У-хромосоме

Синдром Дауна
XX+21 / XY+21
1:500-800



COURTESY KAREN BOWERSOX



Симптомы

- ▶ Изменение строения костей
- ▶ Пороки развития сердца и ЖКТ
- ▶ Умственная отсталость
- ▶ Доброта , общительность

Излечение: НЕ
ВОЗМОЖНО!

Для поддержания жизни :

- Оперативное удаление пороков сердца и ЖКТ
- Массаж
- Гимнастика
- Закаливание

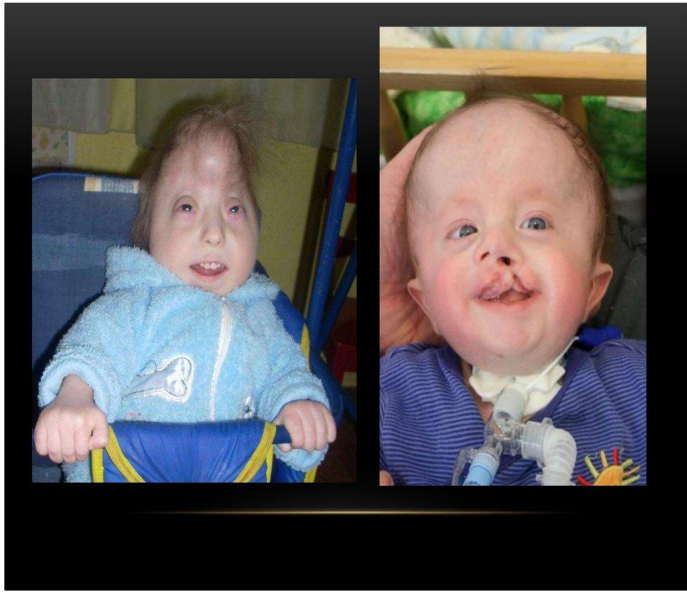
Фенотипические признаки

- ▶ Брахицефалия
- ▶ Плоское лицо и затылок
- ▶ Монголоидный разрез глазных щелей
- ▶ Кожная складка на шее
- ▶ Укорочение конечностей,
- ▶ Короткопалость
- ▶ Поперечная ладонная складка
- ▶ Плоская переносица
- ▶ Маленькие уши

Синдром Эдвардса

XX+18/XY+18

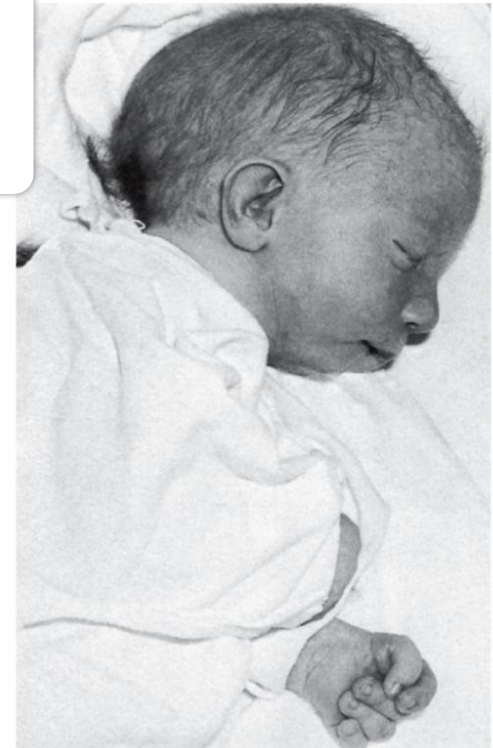
1:5000-7000



Copyright © 2012 Wolters Kluwer Health | Lippincott Williams & Wilkins



Copyright © 2008 by Mosby, Inc., an affiliate of Elsevier Inc.



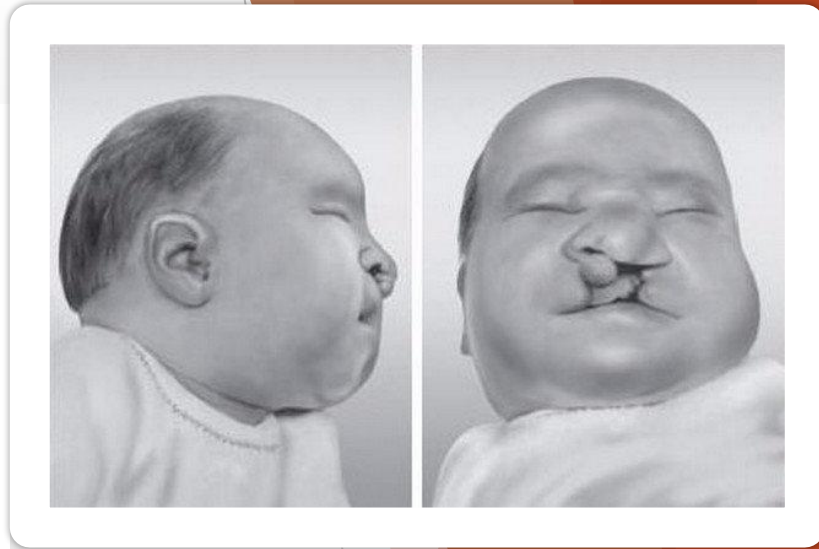
Симптомы

- ▶ Пороки сердца
- ▶ Пороки ЖКТ
- ▶ Сращение почек
- ▶ Гипоплазия мозжечка
- ▶ Аномалии опорно-двигательной, сердечно-сосудистой, пищеварительной, мочеполовой системы,
- ▶ Аномалии ЦНС.
- ▶ 90% погибает до года

Фенотипические признаки

- ▶ Череп необычной формы – узкий лоб и широкий выступающий затылок
- ▶ Микрофтальмия
- ▶ Узкие и короткие глазные щели
- ▶ Низкорасположенные ушные раковины
- ▶ Слуховой проход сужен или отсутствует
- ▶ Стопа-качалка

Синдром Патау
ХХ+13/ХУ+13
1:10000



Симптомы

- ▶ Тяжелые пороки развития
- ▶ Микроцефалия/ голопрозэнцефалия
- ▶ Аномалии почек
- ▶ Пороки развития пищеварительной системы
- ▶ Аномалии половой системы
- ▶ Нарушение развития костно-мышечной системы
- ▶ Идиотия

Излечение: не возможно.

Для поддержания жизни:

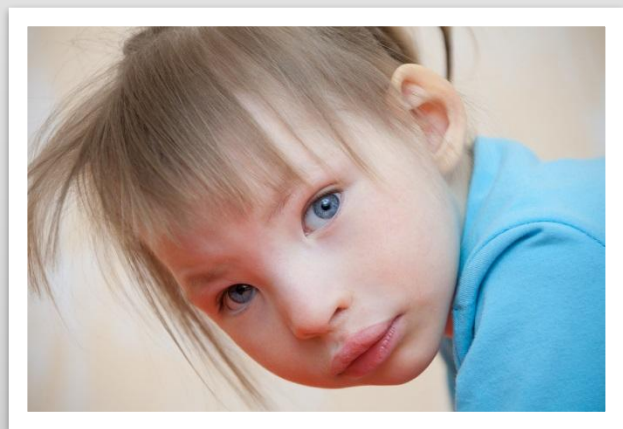
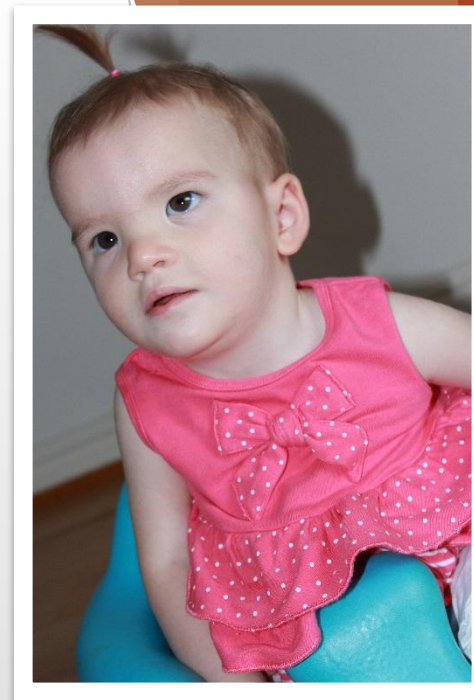
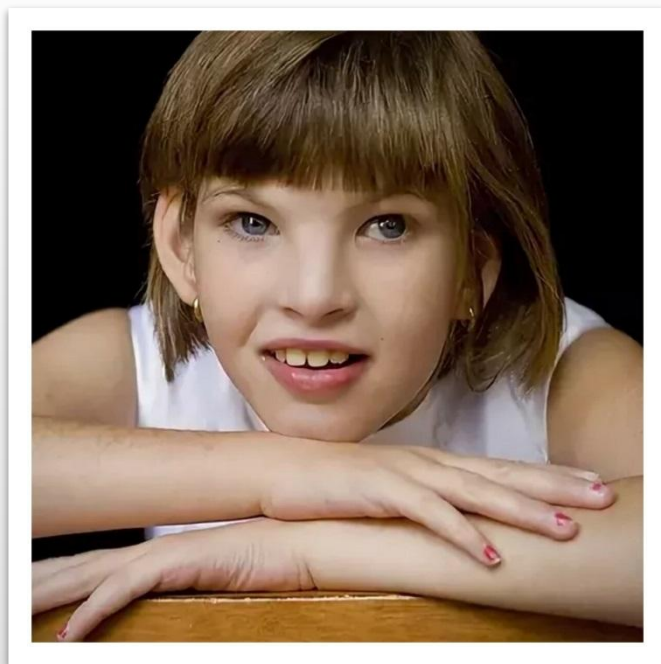
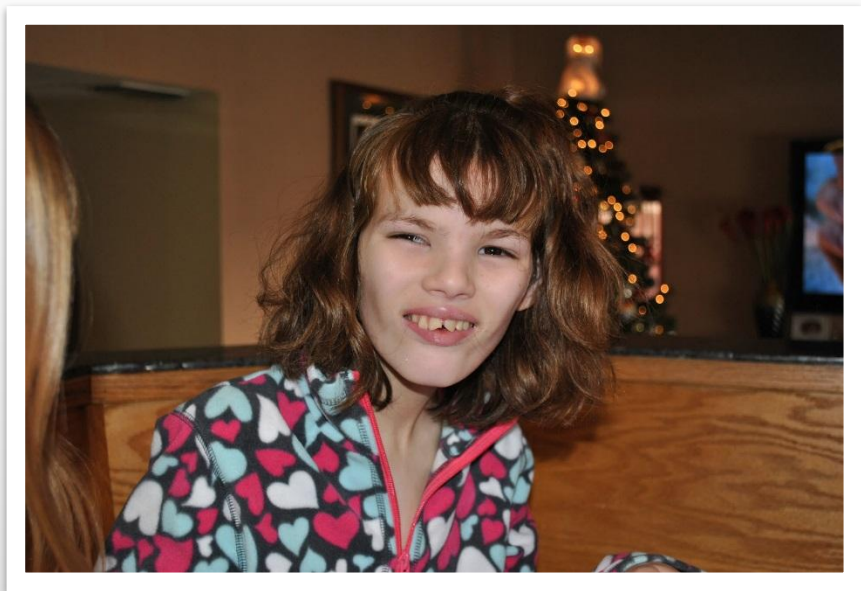
- Закаливание
- Массаж
- Защита от инфекционных заболеваний

Фенотипические признаки

- ▶ Расщелины губы и неба
- ▶ Дефекты скальпа
- ▶ Небольшая окружность головы
- ▶ Низкий , скошенный лоб
- ▶ Узкие глазные щели
- ▶ Плоская , запавшая переносица.

Синдром «Кошачьего крика»

46,XX,del5p



Симптомы

- ▶ Микроцефалия
- ▶ Изменение строения гортани
- ▶ Умственная отсталость
- ▶ Необычный плачь, напоминающий мяуканье кошки
- ▶ Физическое недоразвитие
- ▶ Иногда атрофия зрительного нерва
- ▶ Пороки сердца

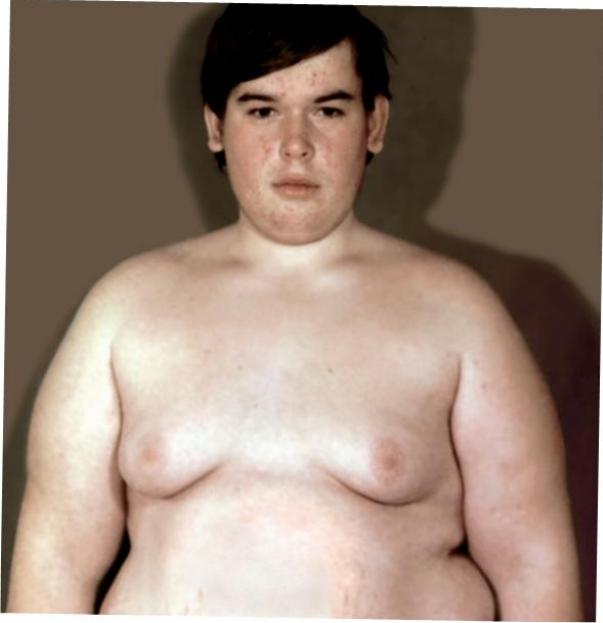
Лечения не существует; дети могут нуждаться в хирургической коррекции тяжелых врожденных аномалий.

Фенотипические признаки

- ▶ Лунообразное лицо
- ▶ Синдактилия стоп
- ▶ Эпикант
- ▶ Антимонголоидный разрез глаз
- ▶ Косоглазие
- ▶ Мышечная гипотония

Синдром Клайнфельтера

47XXY



Симптомы

- ▶ Недоразвитость семенников
- ▶ Бесплодие
- ▶ Ожирение
- ▶ Антисоциальное поведение
- ▶ Дебильность
- ▶ Аномалии скелета
- ▶ Акроцианоз
- ▶ Потливость ладоней и стоп

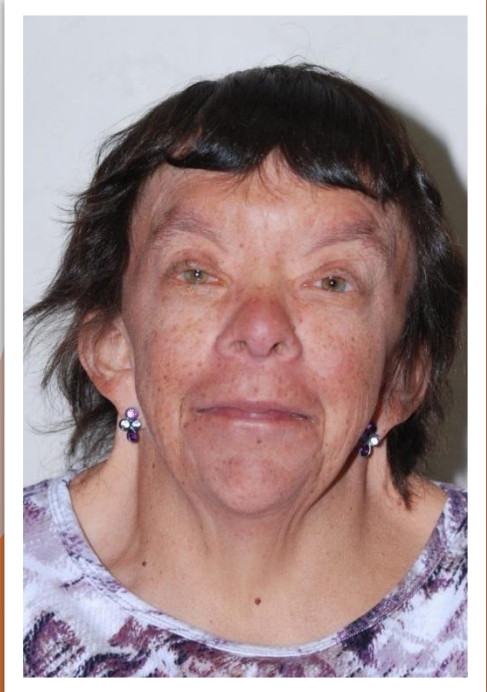
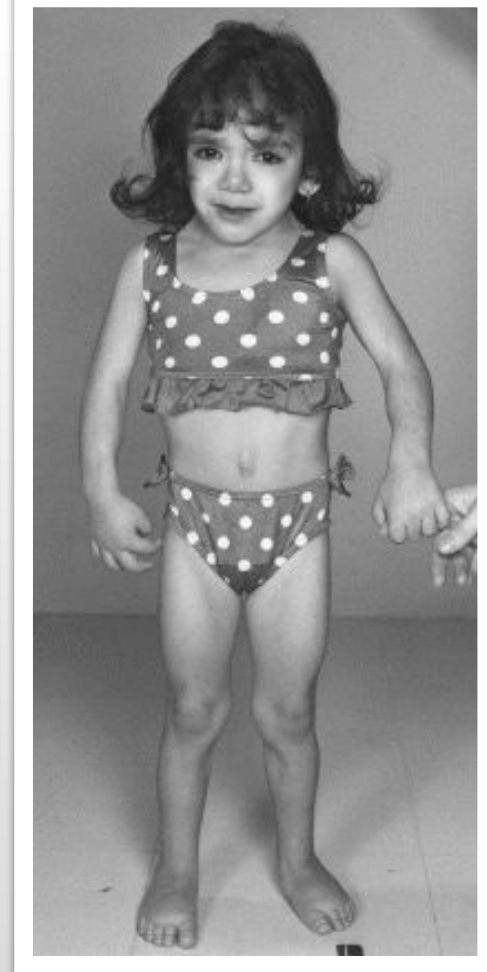
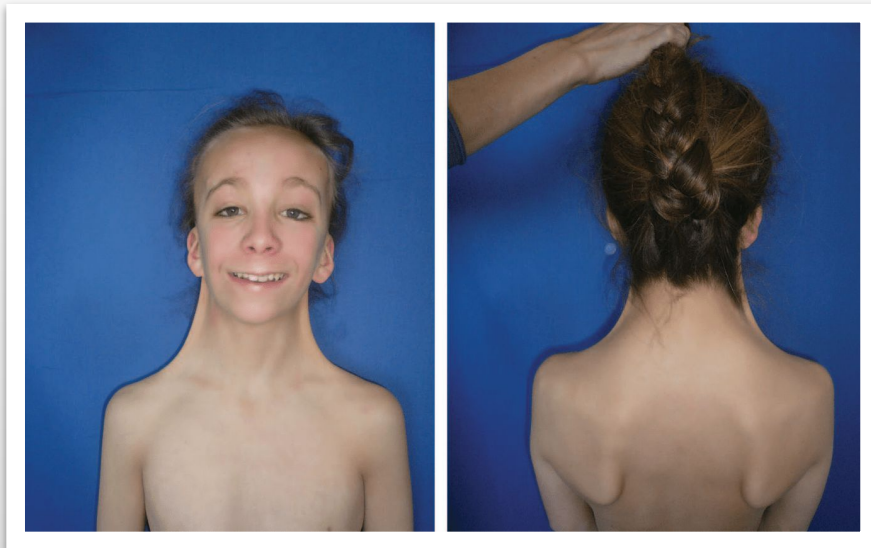
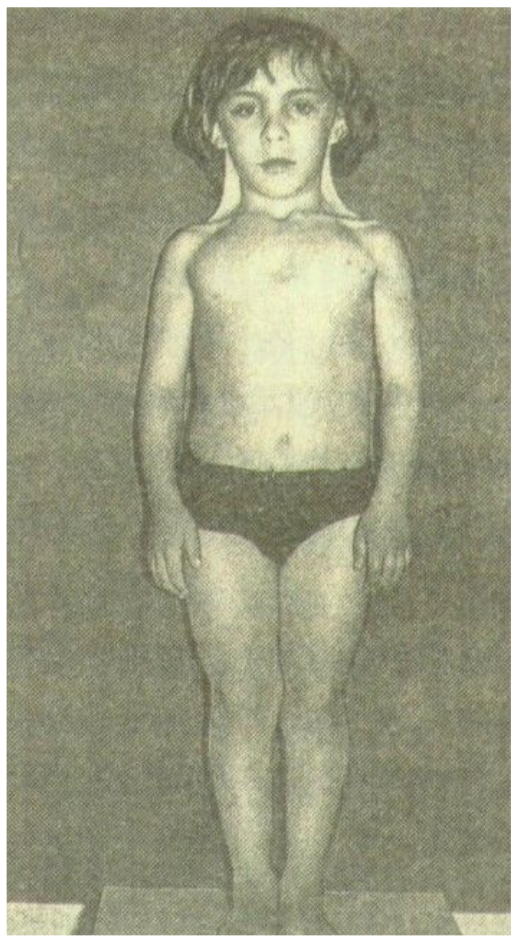
Фенотипические признаки

- ▶ Высокий рост
- ▶ Женский тип телосложения
- ▶ Скудное оволосение
- ▶ Оволосение на лобке по женскому типу

Синдром Шерешевского- Тернера

45X0

1:2500



Симптомы

- ▶ Недоразвитие половых органов
- ▶ Врожденные пороки почек, ЖКТ, сердца
- ▶ Отечность стоп и кистей
- ▶ Дисплазия тазобедренных суставов
- ▶ Интеллект сохранен (редко олигофрения)
- ▶ Половой инфантилизм

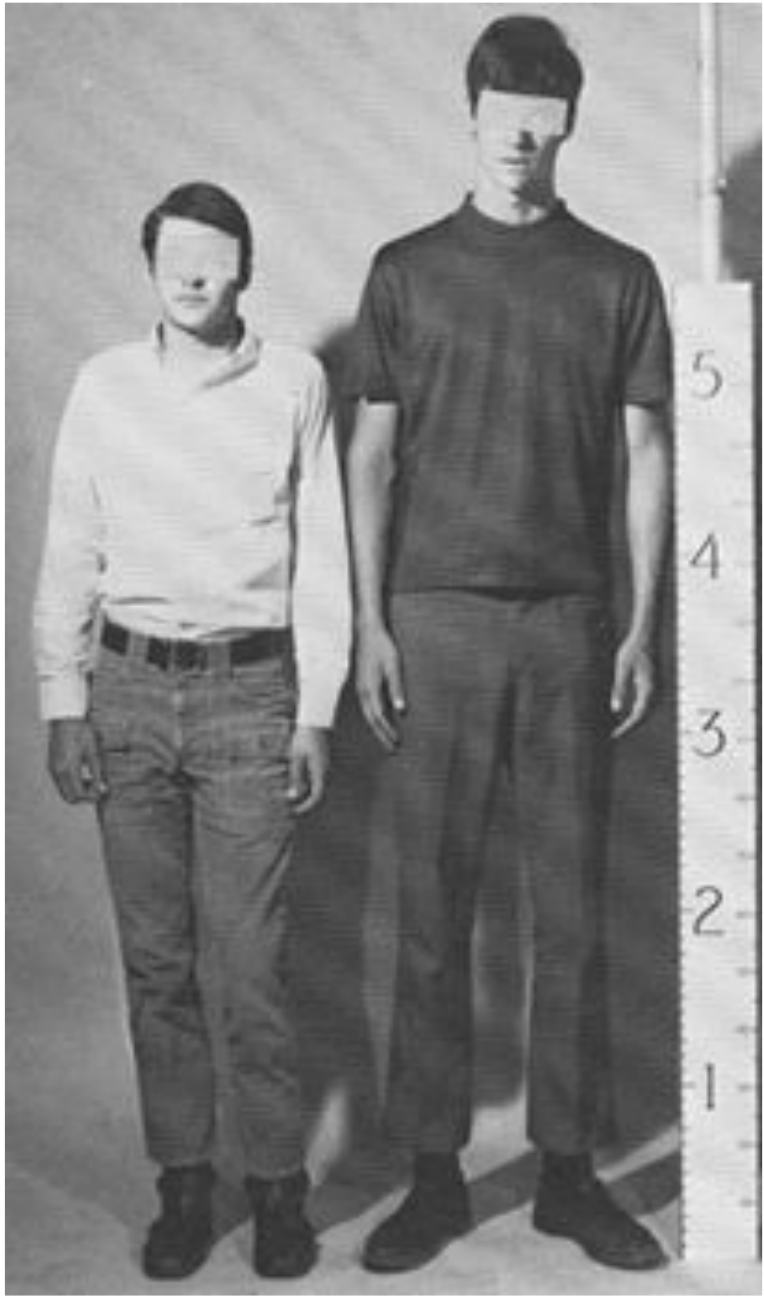
Фенотипические признаки

- ▶ Маленький рост
- ▶ Крыловидные складки на шее
- ▶ Деформация суставов
- ▶ «Лицо сфинкса»
- ▶ Низкая граница роста волос
- ▶ Аномалии прикуса

Синдром дисомнии по У- хромосоме

47XYY

1:1000



Симптомы

- ▶ Аномалии зубов и костной системы
- ▶ Агрессивность
- ▶ Склонность к жестокости
- ▶ Тяжелые кистозные прыщи
- ▶ Небольшие задержки в этапах развития

Фенотипические признаки

- ▶ Высокий рост
- ▶ Грубые черты лица
- ▶ Выступающие надбровные дуги
- ▶ Увеличение нижней челюсти

Спасибо за внимание!