Министерство образования и науки Российской Федерации
ФГБОУ ВПО Марийский государственный университет
Институт медицины и естественных наук

Синдром кольцевой хромосомы 22

Выполнила: Иванова К.В.
студентка 2 курса ИМиЕН группы ЛД-21
Проверил: Кириллов Н.А.

Йошкар-Ола, 2017

Впервые описан в 1972 году.

- Соотношение полов: у женщин встречается чаще, чем у мужчин
- Тип наследования- аутосомно-рецессивный
- Частота встречаемости: 1:50000.

Диагностические признаки

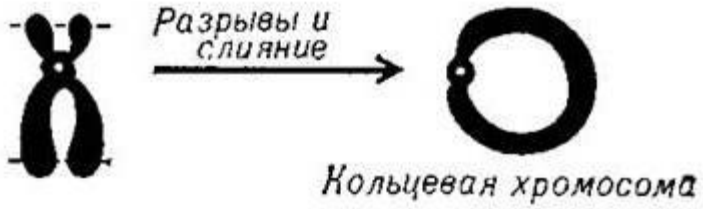
- низкий мышечный тонус (гипотония)
- плохая координация
- неуклюжая и неустойчивая походка
- речевые проблемы
- пороки черепа и пороки лицевой (черепно-лицевой) области:

они обычно включают в себя аномально маленькую голову (микроцефалия), относительно длинное лицо, толстые, низкие брови, вертикальные складки кожи, которые могут охватывать внутренние уголки глаз и / или большие уши.

- В редких случаях могут наблюдаться другие, более серьезные физические аномалии, такие как структурные пороки развития сердца (врожденные сердечные дефекты), дефекты почек, частичное или полное закрытие анального отверстия тонкой мембраной или ненормальное накопление лимфы в тканях и связанный с ним отек (лимфедема).
- В некоторых случаях, некоторые из особенностей, связанные с кольцевой 22 хромосомой, могут напоминать те, которые развиваются у людей с моносомией 22 или с синдромом кошачьего глаза.

Причины

- Кольцевая 22 хромосома развивается из-за потери кусочков хромосомы на обоих концах 22 хромосомы, с последующим соединением этих концов.
- У лиц с кольцевой 22 хромосомой, сопутствующие симптомы и проявления могут быть очень разнообразны, в зависимости от количества потерянного генетического материала в 22 хромосоме, стабильности кольцевой хромосомы во время последующих клеточных делений (т.е. митоза) и от других факторов.



Диагностика

- В некоторых случаях диагноз кольцевой 22 хромосомы может быть поставлен еще до рождения при выполнении УЗИ, амниоцентеза, и / или биопсии хориона. С помощью УЗИ можно выявить характерные проявления, которые будут свидетельствовать о хромосомных аномалиях. После чего, врачи могут провести амниоцентез (сбор околоплодной жидкости) или сбор ворсинок хориона для последующего хромосомного анализа, во время которого будет определена кольцевая структура 22 хромосомы.

- Диагноз также может быть подтвержден после рождения, на основе тщательного клинического обследования, выявления характерных физических проявлений и на основе того же хромосомного анализа.

Лечение

- Лечение этого расстройства направлено только на контроль и избавление от конкретных симптомов и проявлений. Такое лечение может потребовать скоординированных усилий команды медицинских работников, таких как педиатров, хирургов и других специалистов.

- Для некоторых пациентов, лечение может включать в себя хирургическое вмешательство для исправления некоторых черепно-лицевых или других физических аномалий, потенциально связанных с этим расстройством. Типы и количество хирургических процедур, будут зависеть от тяжести анатомических нарушений, связанных с ними симптомов и других факторов.