

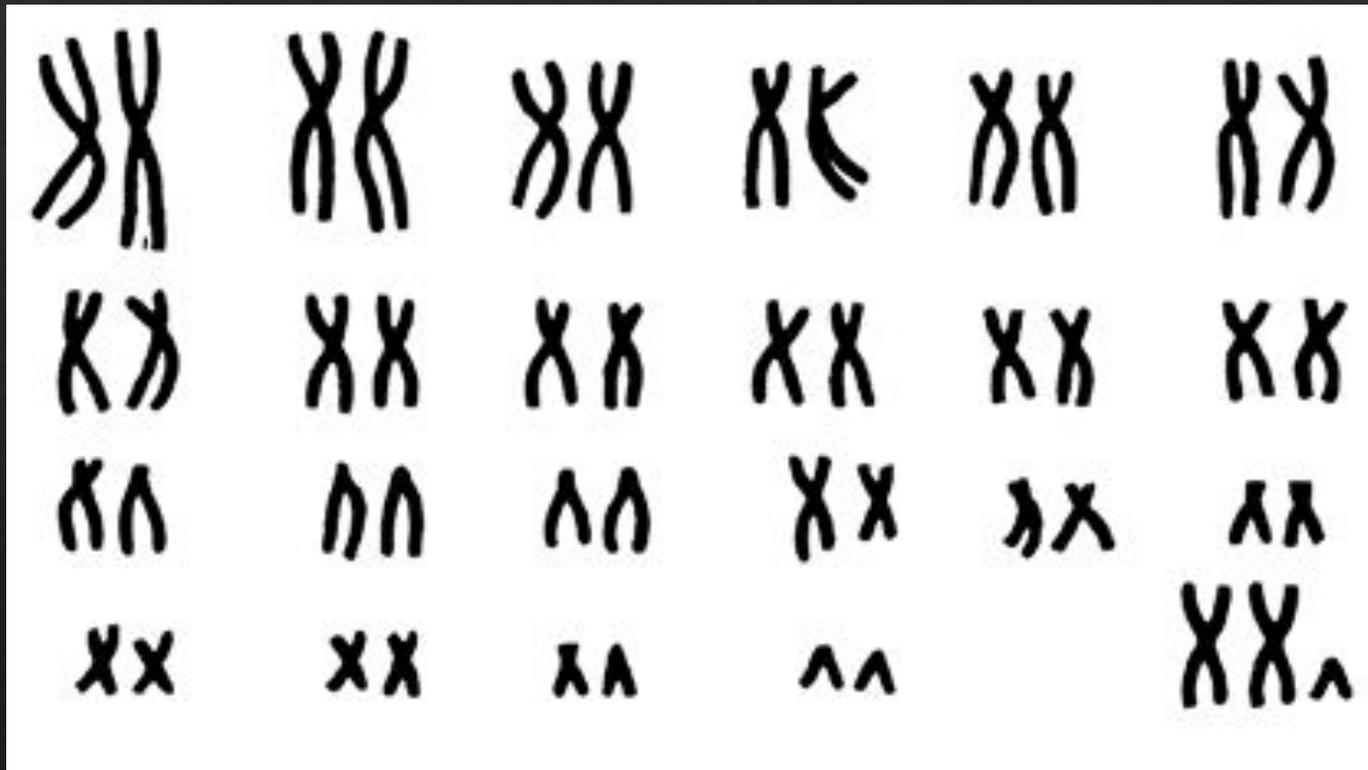
Синдромы, связанные с аномалиями в системе аутосом

Галлямова Софья

1 курс, 1 группа

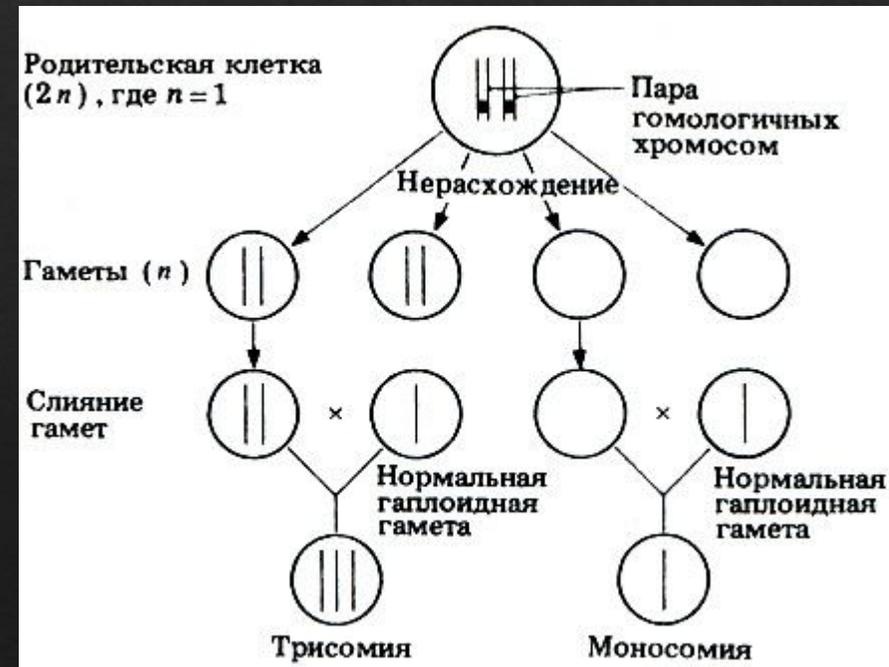
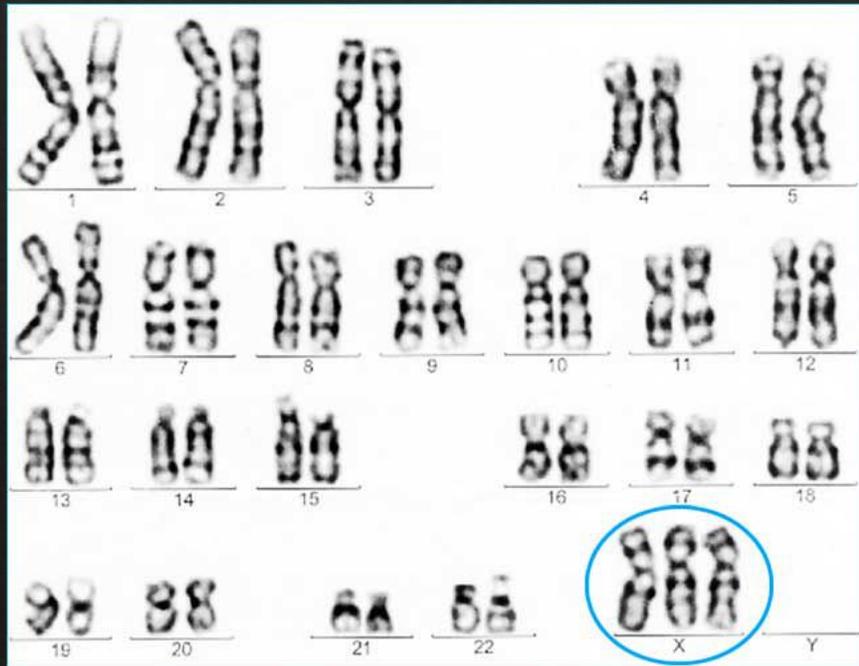
АУТОСОМЫ

-все хромосомы в клетках раздельнополых животных и растений, за исключением половых хромосом



Трисомия

-это вид генетической патологии, при которой в клетках присутствуют три гомологичные хромосомы вместо двух. Такое нарушение происходит при оплодотворении и ведет к гибели плода либо к развитию тяжелых наследственных синдромов.

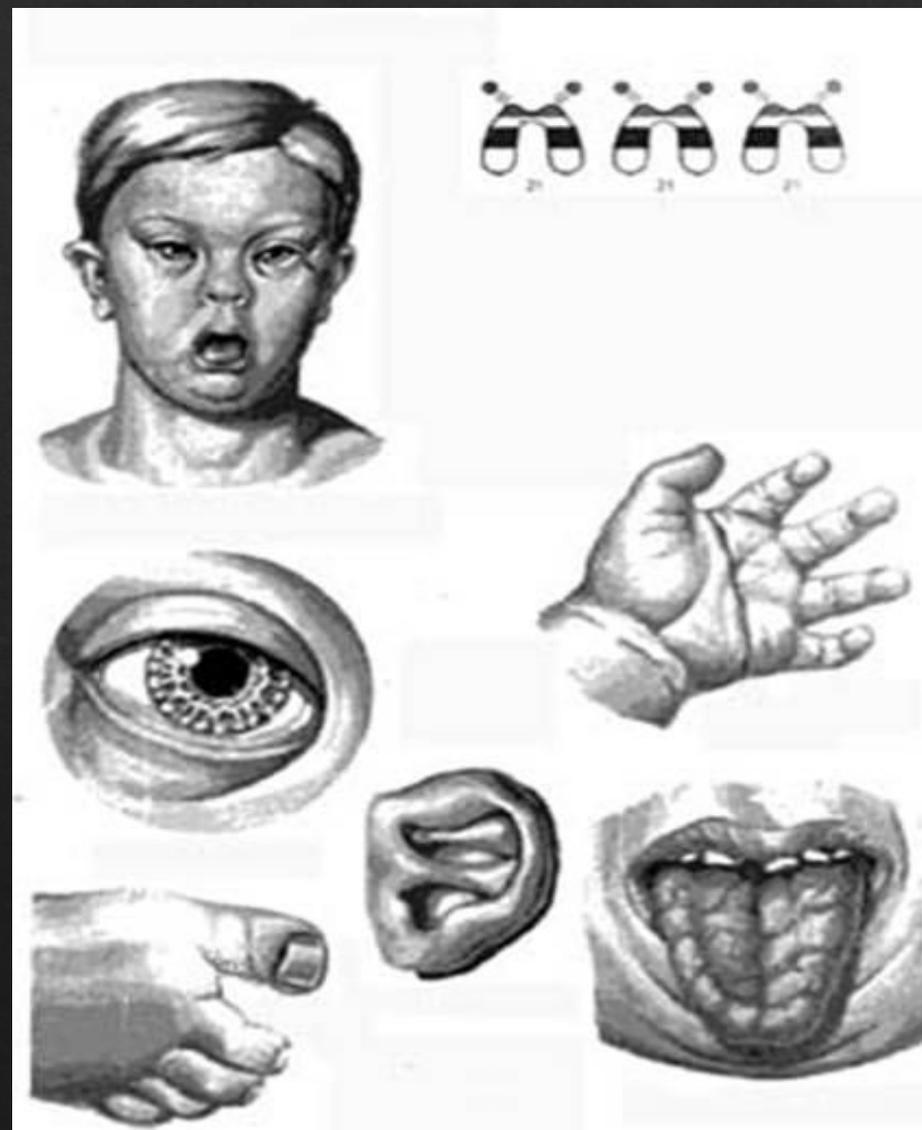


Синдром Дауна (трисомия 21; 47,XX(XY)+21)

Фенотипические проявления:

Брахицефальный череп со сглаженным затылком и уплощенным лицом, эпикант;

- Пятна Брушфильда (светлые пятна на радужке);
- Маленькие недоразвитые ушные раковины;
- Увеличенный «складчатый» язык;
- Широкие кисти с короткими пальцами и укороченными искривленными пятыми пальцами (клинодактилия);
- Поперечная борозда на одной или обеих ладонях («обезьянья складка»);
- Расширенные промежутки между 1 и 2-м пальцами стоп.

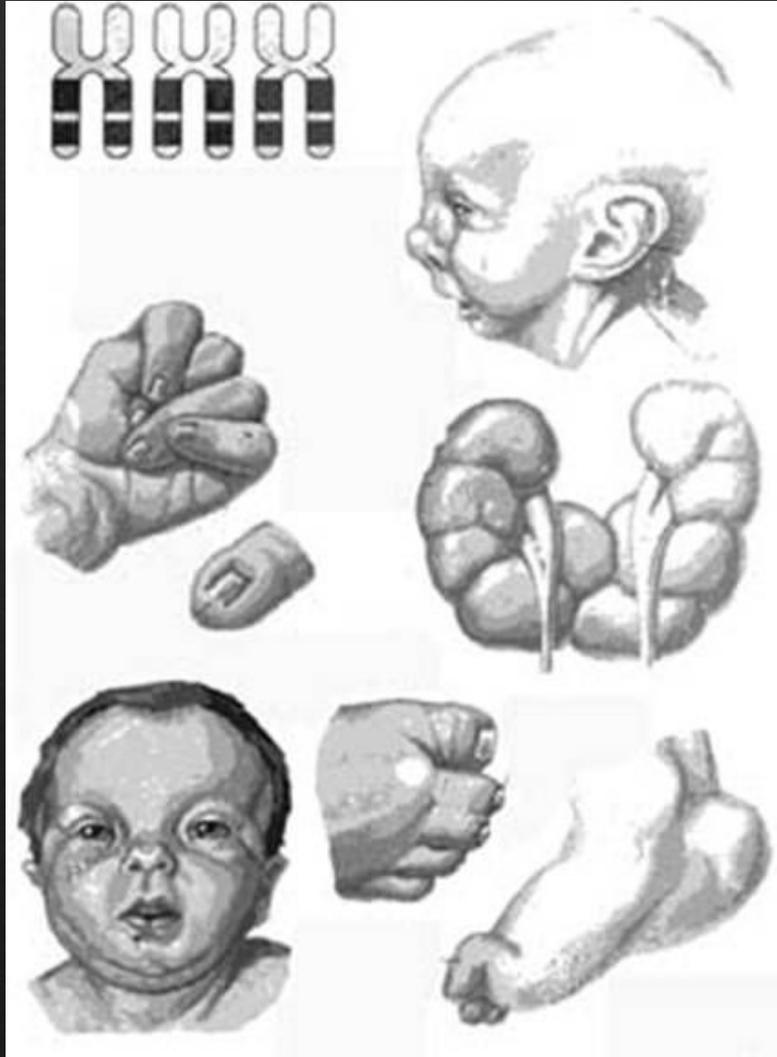


Современное исследование

. В настоящее время предложена объединенная генетическая гипотеза синдрома Дауна и болезни Альцгеймера. В статусе таких больных выявляется преждевременное старение, преобладание дегенеративных сосудистых нарушений, сахарный диабет, катаракта, липофусциноз, амилоидоз, избирательное повреждение холинергических нейронов в базальных ганглиях, склонность к злокачественным новообразованиям, специфические нарушения слуха и другие признаки, а главное – характерные нарушения интеллекта, напоминающие таковые при старческой болезни Альцгеймера.



Синдром Эдвардса (трисомия 18; 47, XX(XY)+18)



Фенотипические проявления :

- Долихоцефальный череп, сдавленный с боков, с низким лбом и широким выступающим затылком;
- Глазные щели узкие; эпикант;
- Нижняя челюсть маленькая, скошена назад (микроретрогнатия);
- Рот маленький, треугольной формы с короткой верхней губой;
- Шея короткая, с крыловидной складкой.

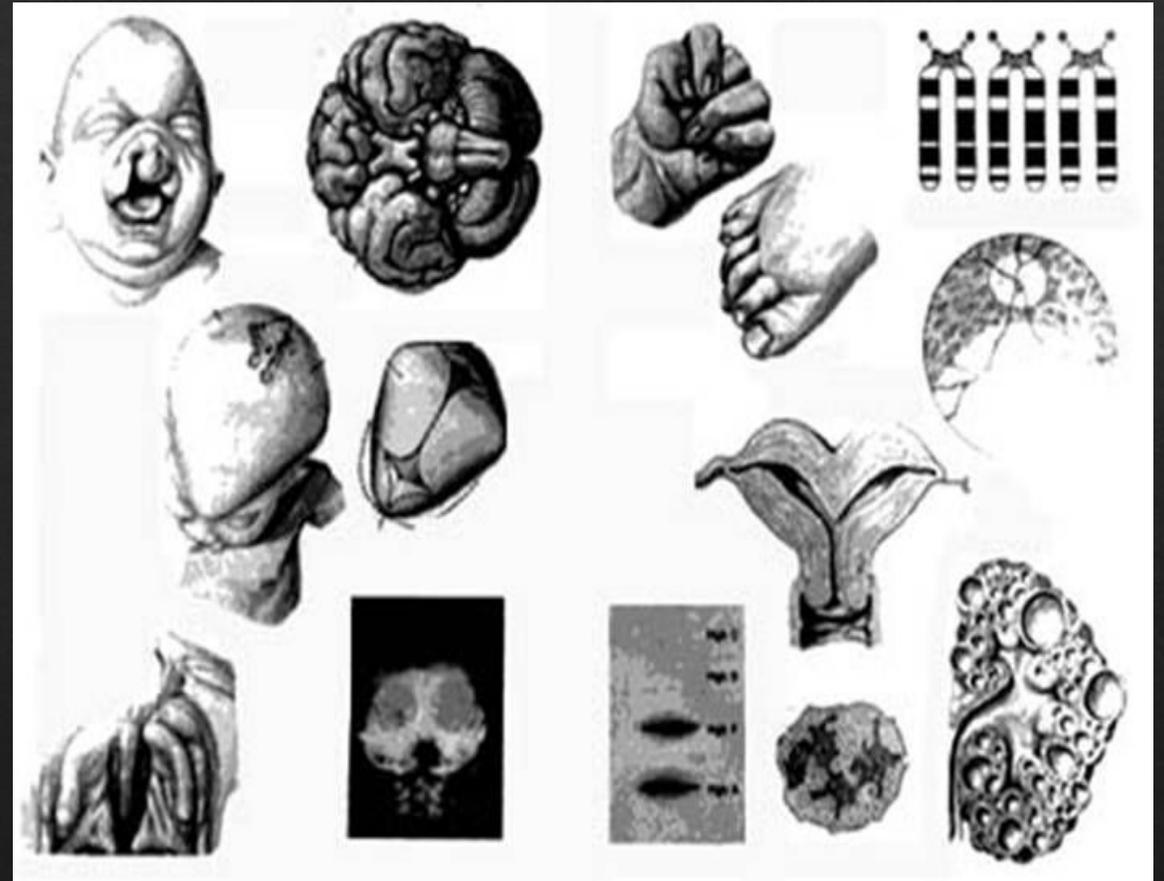
Аномалии опорно-двигательного аппарата:

- Кисти и пальцы короткие, пятые пальцы искривлены, пальцы сжаты в кулак, второй и пятый пальцы расположены сверху и прикрывают прижатые к ладони второй и четвертый пальцы;
- Первый палец стопы короткий и широкий, синдактилия второго и третьего пальцев;
- Форма стопы в виде «качалки».

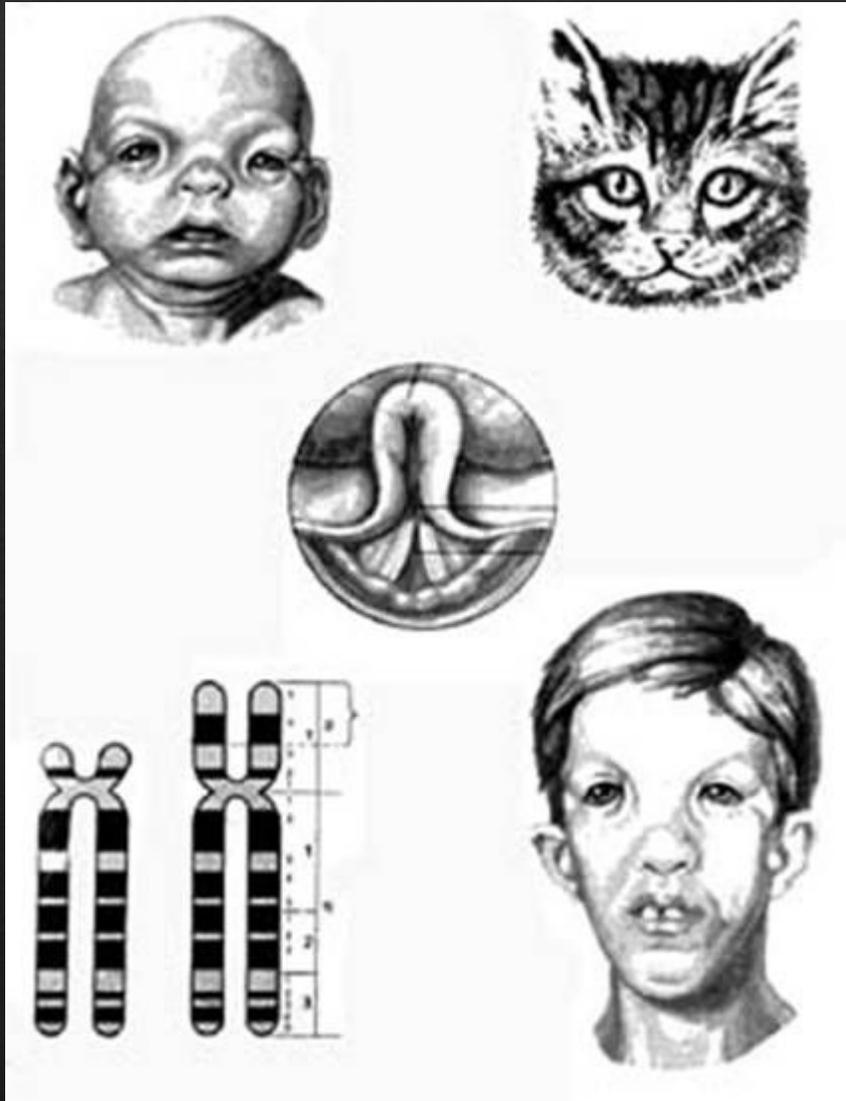
Синдром патау (трисомия 13; 47, XX(XY)+13)

Клиническая картина типична:

- Микроцефальный череп с низким скошенным лбом и вдавленными височными областями;
- Глазные щели узкие, расположены горизонтально, расстояние между ними уменьшено (гипотелоризм), почти всегда встречается глазная патология;
- Ушные раковины расположены низко, маленькие мочки прижаты к голове, завитки неправильной формы;
- Череп с углублениями в теменно-затылочной области, расстояние между теменными буграми увеличено;



Синдром «кошачьего крика»



- Фенотипическими признаками синдрома являются:
- Микроцефалия;
 - Круглое «лунообразное» лицо в первые годы жизни и узкое лицо в более старшем возрасте;
 - Антимонголоидный разрез глаз, эпикант, косоглазие, катаракта, очаги пигментации сетчатки, атрофия зрительных нервов;
 - Плоская спинка носа, высокое небо;
 - Ушные раковины деформированы;
 - Синдактилия пальцев ног, косолапость, мышечная гипотония;
 - Своеобразный симптом – плач при рождении, напоминающий крик кошки.

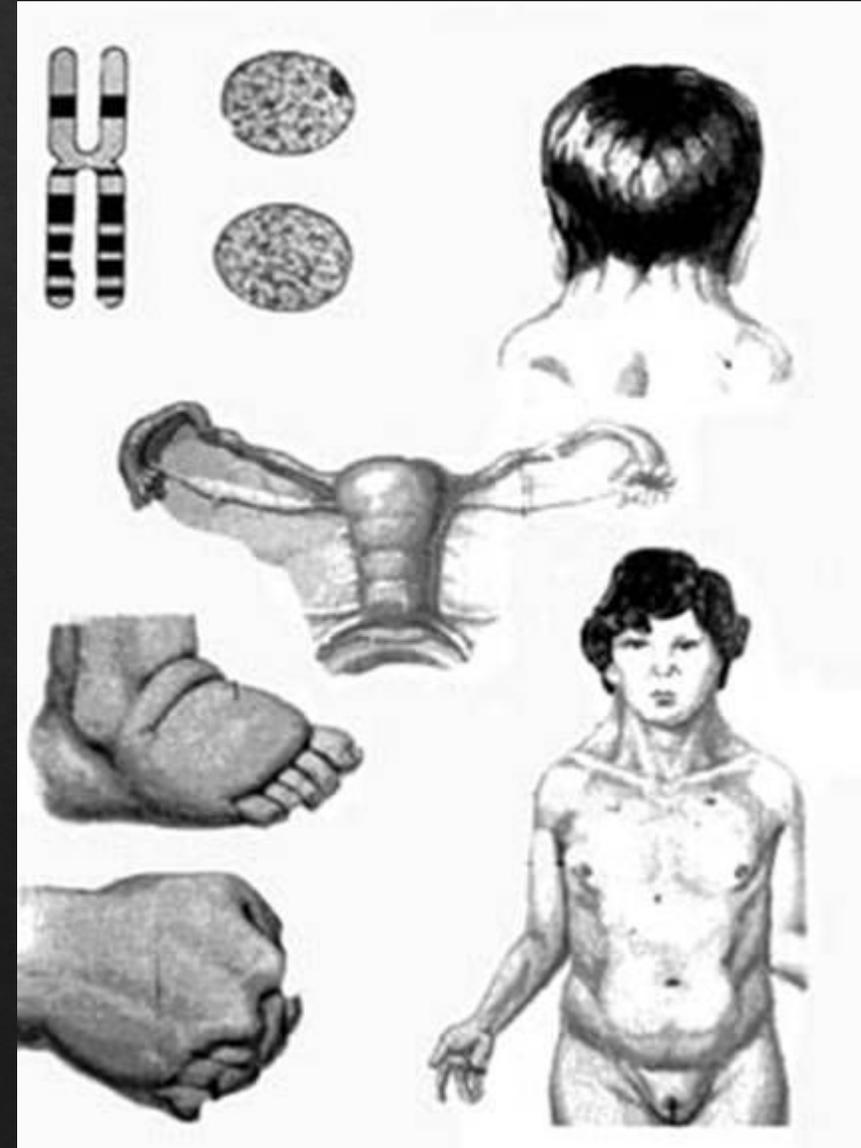
Синдром шерешевского-тернера (моносомия X; 45, XO)

Отмечаются множественные аномалии развития:

- Эпикант, антимонголоидный разрез глаз;
- Низко расположенные ушные раковины;
- Гипомимия («лицо сфинкса»);
- Микроретрогнатия, высокое небо, аномалии зубов.

Характерны разнообразные скелетные нарушения

- «Щитообразная» широкая грудная клетка;
- Гипоплазия или сращение I и II шейных позвонков;
- Широкие кисти с короткими IV и V пальцами;
- Деформация локтевых и коленных суставов;
- Укороченные III и IV пальцы стоп, синдактилия.



Вопросы:

- 1) Что такое аутосомы?
- 2) Назовите причины трисомии.
- 3) В чем сходство синдрома Дауна и болезни Альцгеймера?