

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Синдром Патау 47 хх (ху)₁₃₊



- полидактилия
- «заячья губа» или «волчья пасть»
- аномалия глазного яблока
- пороки внутренних органов
- глухота, деформированные ушные раковины

Синдром Эдвардса $47 \text{xx} (\text{xy})_{18+}$



- скошенный подбородок
- маленький рот
- курносый нос
- низко расположенные и деформированные уши
- вытянутая голова
- деформированы стопы
- сжатый кулак, пальцы перекрещены в виде «фиги»

Синдром Дауна $47 \text{ xx} (\text{xy})_{21+}$



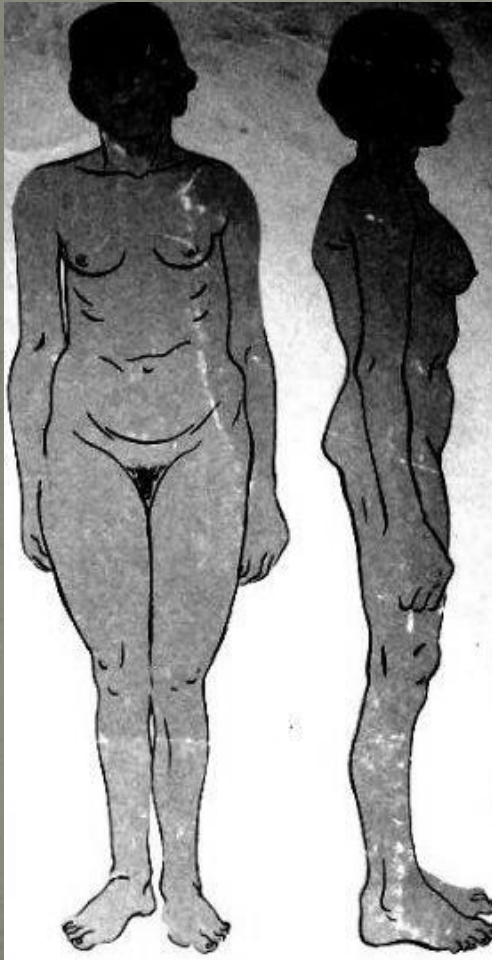
- скошен затылок
- косые глазные щели
- короткий нос с широкой переносицей
- рот открыт, язык высуну
- деформация зубов
- при рождении поза лягушки

Синдром Клайнфельтера 47 хху



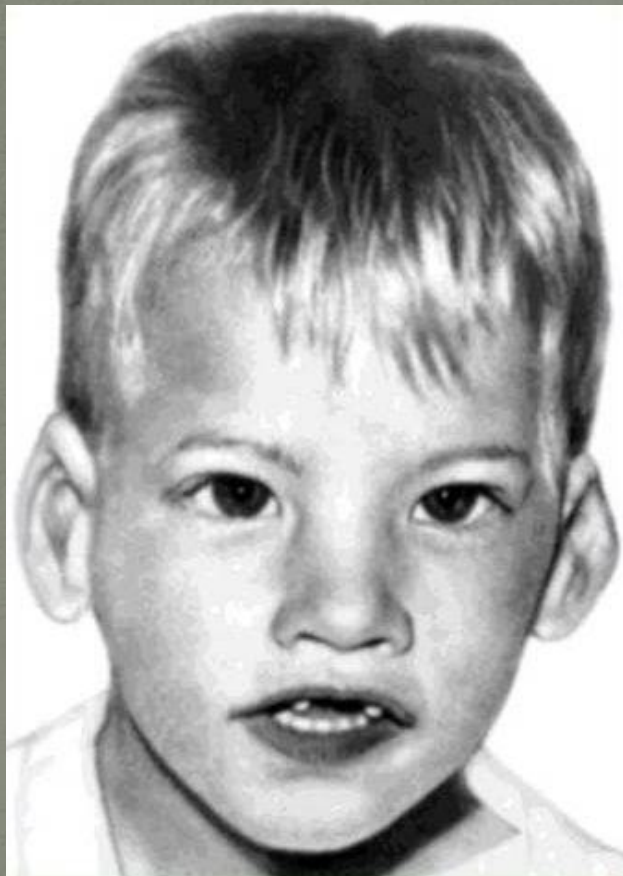
- высокий рост с непропорционально длинными конечностями
- евнухоидизм
- в детстве- хрупкое телосложение, у взрослых- ожирение
- недоразвитие вторичных половых признаков
- бесплодие
- оволосение

Синдром Трипло-х 47 ххх



- неглубокая умственная отсталость
- шизофрения
- задержка физического развития
- склонны к асоциальному поведению
- рано наступает климакс

Синдром «Кошачьего крика» $46\text{ xx}(\text{xy})_{5\text{p-}}$



- мяукающий голос
- лунообразное лицо
- низко расположенные ушные раковины
- антимонголоидный разрез глазных щелей
- маленький подбородок
- плоская спинка носа

Синдром Шерешевского Тернера 45 XO



- крыловидная кожная складка на шее
- короткая шея
- низкий рост
- широко расставленные соски
- бесплодие
- недоразвитие первичных и вторичных половых признаков

Мукополисахаридоз



- короткая шея и гипертрофия нижней части лица
- грубые черты лица (как старики)
- деформация позвоночника и грудины, коленных суставов
- карлики
- нарушение зрения, слуха
- умственная отсталость

Фенилкетонурия



- заболевание связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина
- мышинный запах
- гипертонус мышц
- дрожание, судорожные припадки
- слабая пигментация кожи, волос, радужной оболочки
- умеренная степень олигофрении

Галактоземия



- развивается вследствие нарушения синтеза фермента, ответственного за превращение галактозы в легко усваиваемую глюкозу
- умственная отсталость
- катаракта
- цирроз печени

Гликогеноз



- заболевание обусловленное дефектом ферментов участвующих в синтезе или расщеплении гликогена и накопления его во внутренних органах