

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 наследственного заболевания

- Родственные 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 Дауна.

Причина болезни: мать 30-40 лет,
наркотики.

Утраивается хромосома по 21 паре.

Симптомы: голова с уплощенным
затылком,

раскосые глаза, плоская переносица,
маленькие

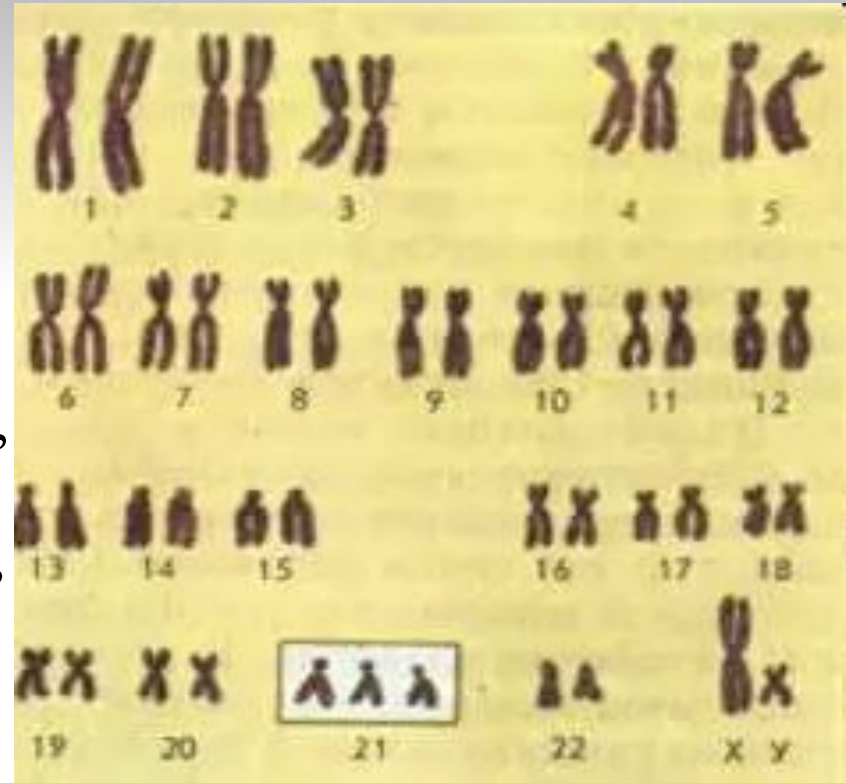
уши, на ладони поперечная складка,
большой язык,

толстая короткая шея.

Последствия: Врожденные пороки
различных

органов, умственная отсталость.

Лечение: НЕ ВОЗМОЖНО!





Синдром Патау

Встречается 1 на 700 рождений.

Рождаются как мальчики, так и девочки с синдромом Патау.

Причины: лишняя 13-я хромосома, родственные браки, пожилые родители, действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных веществ (диоксины, бензопирен), некоторые лекарства, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

Симптомы: «заячья губа» или «волчья пасть», аномалия глаз, другие пороки.

Последствия: Часто смерть.



Синдром Клайнфельтера

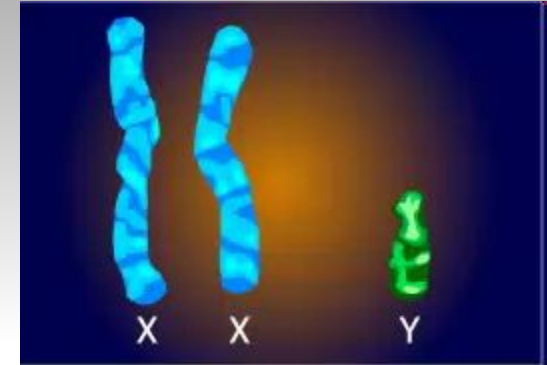
Встречается 2 на 1000 мальчиков.

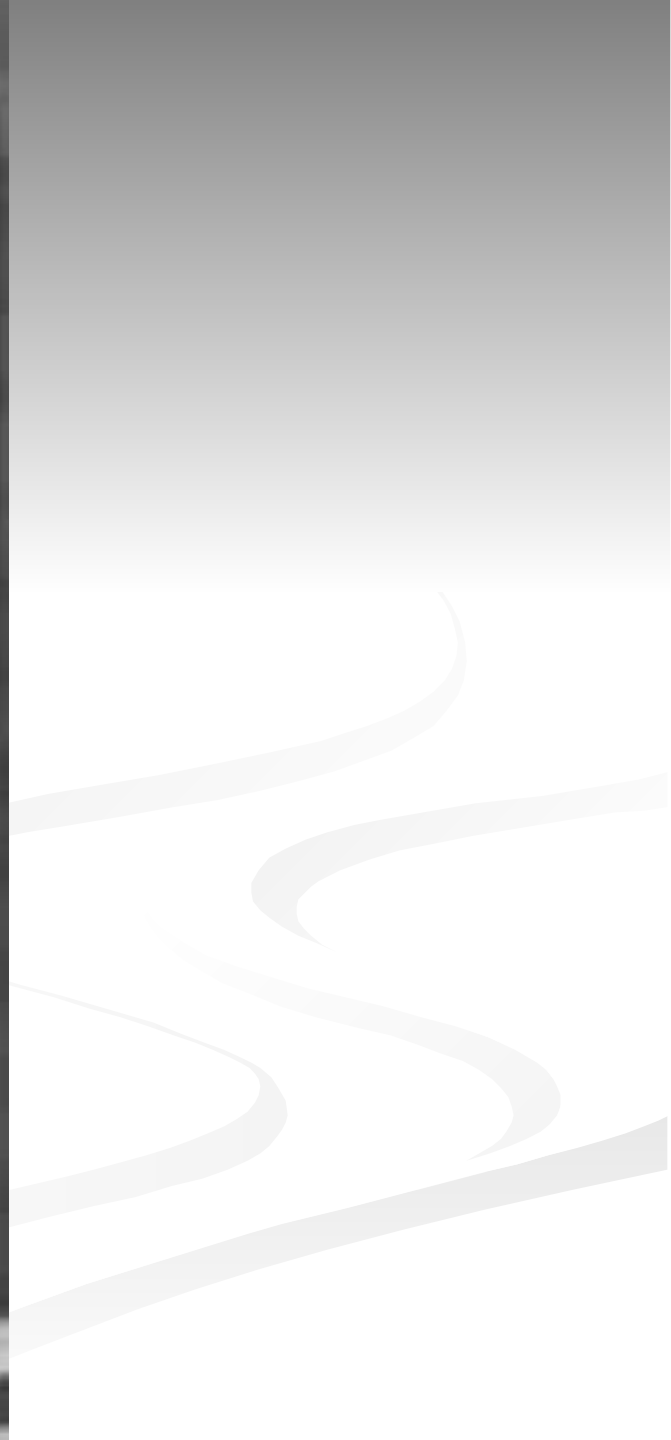
Причины: лишняя X-хромосома у мужчин,

Родственные браки, пожилые родители,

действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных веществ (диоксины, бензопирен), некоторые лекарства, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

Симптомы: признаки проявляются только в период полового созревания – высокий рост, ожирение, женский тип телосложения, скудное оволосение, антисоциальное поведение, дебилность.





Синдром Шерешевского-Тернера

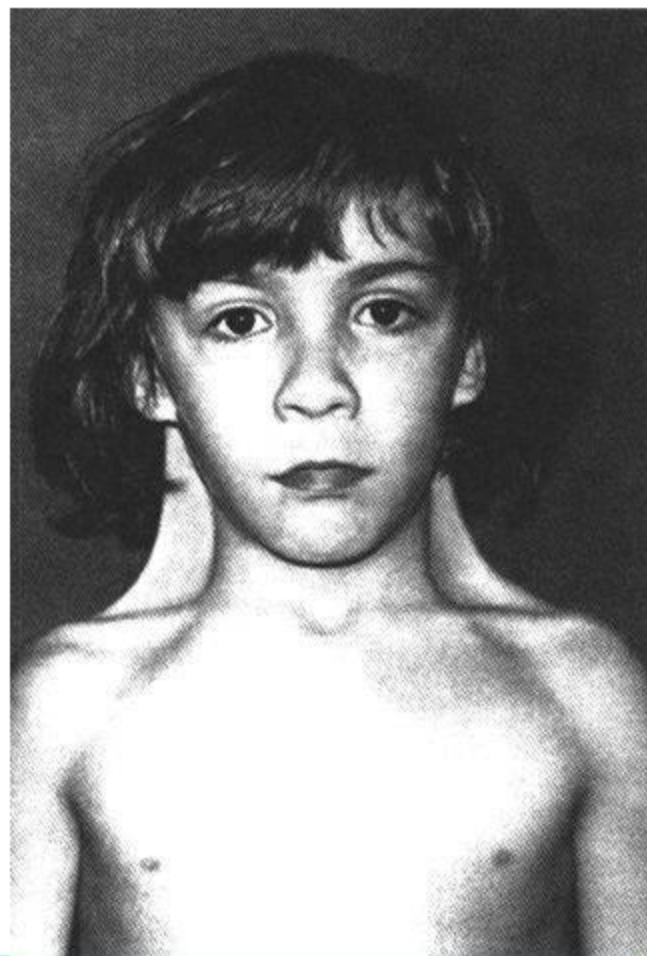
Причина: отсутствие одной X-хромосомы у женщин.

Симптомы: маленькая нижняя челюсть, уши оттопырены, низкий рост, на коротких пальцах рук выпуклые ногти, короткая шея с крыловидными складками, нижняя линия роста волос на шее расположена достаточно низко, широкая грудная клетка, искривление рук в области локтей.

Синдром Шерешевского- Тернера



medgen.genetics.utah.edu



Синдром «кошачьего крика»

Причина: утрата фрагмента 5-й хромосомы.

Симптомы: необычный плач, напоминающий мяуканье кошки, что связано с нарушением гортани и голосовых связок. Умственное и физическое недоразвитие.



Профилактика наследственных заболеваний

- Не допущение родственных браков
- Наиболее эффективной мерой профилактики наследственных заболеваний является выявление гетерозиготных носителей мутаций
- Предупреждение о зачатии или наличии больного ребенка
- Обследование беременной женщины