

Хромосомные болезни

Подготовила студентка
Группы л/д 111
Евстропова К.С.
Преподаватель : Бобкова Е.М.

Хромосомные болезни

К хромосомным относятся болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом. Хромосомные болезни возникают в результате мутации в половых клетках одного из родителей. Из поколения в поколение передаются не более 3-5 % их них. Хромосомными нарушениями обусловлены примерно 50 % спонтанных абортс и 7% все мертворождений.



Хромосомные перестройки:

- **Транслокации** — обменные перестройки между негомологичными хромосомами.
- **Делеции** — потери участка хромосомы. Например, синдром кошачьего крика связан с делецией короткого плеча 5-ой хромосомы. Признаком его служит необычный плач детей, напоминающий мяуканье или крик кошки. Это связано с патологией гортани или голосовых связок. Наиболее типичным, помимо «кошачьего крика», является умственное и физическое недоразвитие, микроцефалия (аномально уменьшенная голова).
- **Инверсии** — повороты участка хромосомы на 180 градусов.
- **Дупликации** — удвоения участка хромосомы.
- **Изохромосомия** — хромосомы с повторяющимся генетическим материалом в обоих плечах.
- **Возникновение кольцевых хромосом** — соединение двух концевых делеций в обоих плечах хромосомы.

Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом:

- синдром Клайнфельтера
- синдром Шершевского - Тернера

Болезни, причиной которых является полиплоидия:

- триплоидия

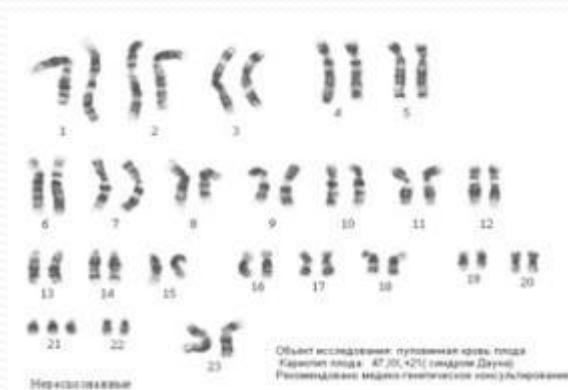
Болезни, обусловленные нарушением числа аутосом:

- синдром Дауна
- синдром Патау
- синдром Эвардса

Синдром Дауна



Частота встречаемости 1:500-800.
Трисомия по 21 хромосоме.
Проявление: плоское лицо ,
монголоидный разрез глаз,
эпикант, открытый рот,
короткий нос, плоская
переносица, косоглазие,
пигментные пятна по краю
радужки, плоский затылок ,
мышечная гипотония ,
врожденные пороки сердца,
умственная отсталость ,
эпелепсия, лейкоз.



Объект исследования: туловищная кровь, млад.
Каринит плода: 47,XX,+21(синдром Дауна)
Рекомендовано: МДМО генетической консультации

Синдром Патау

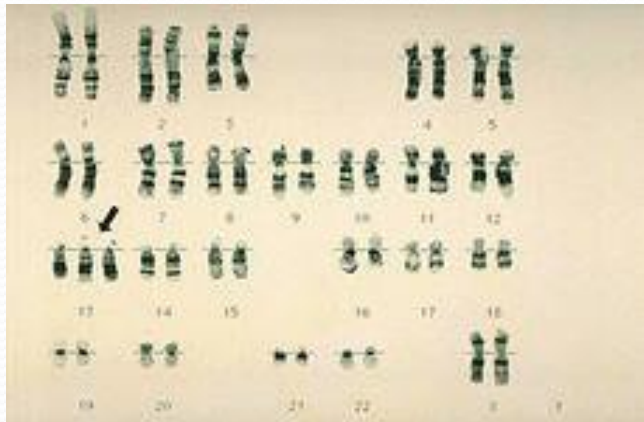


Трисомия по 13 хромосоме.

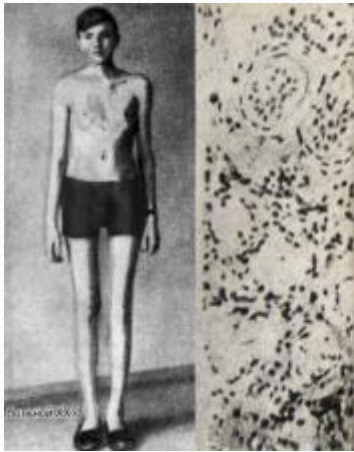
Типичный признак СП- расщелина верхней губы и неба.

Признаки: микроцефалия, полидактилия, расщелина губы и неба, низко посажены ушные раковины, микрофтальмия, врожденные пороки сердца, дефект межжелудочковой перегородки, аномалия посека, пороки развития органов пищеварения.

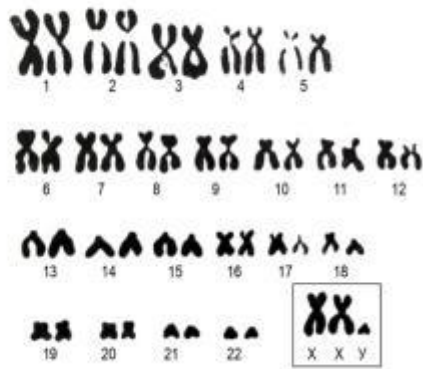
Крипторхизм, гипоплазия наружных половых признаков, удвоение матки, двурогость матки, гипоспадия.



Синдром Клайнфельтера



Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ



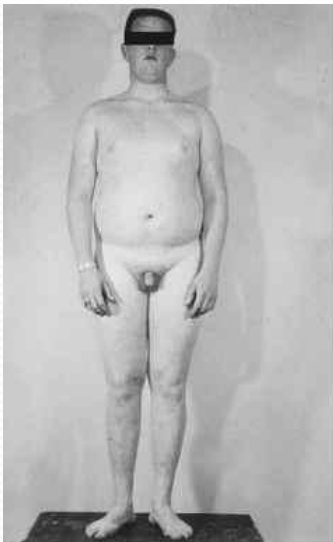
XXУ- ХХХУ – синдром Клайнфельтера.

Частота встречаемости- 1: 1000.

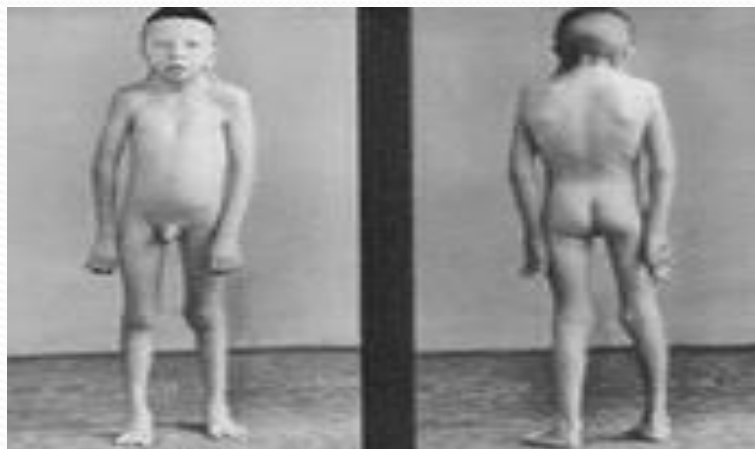
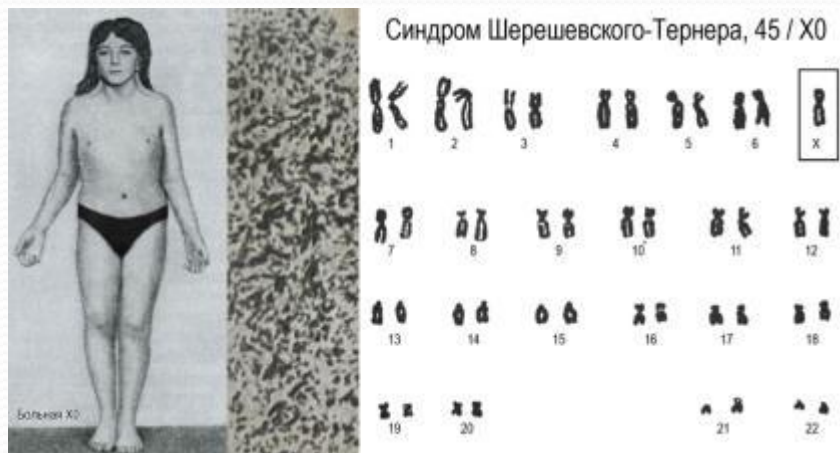
Кариотип- 47, хху,48,ххху

Высокий рост с непроизвольно длинными конечностями , в детстве- хрупкое телосложение, у взрослых- ожирение, гипогенитализм , недоразвитие вторичных половых признаков, оволосение , гинекомастия.

Характерны снижения полового влечения, импотенция, бесплодие, склонность к алкоголизму, гомосексуализму, асоциальному поведению.



Синдром Шершевского - Тернера



XO- синдром Шершевского-Тернера (моносомия X). Частота встречаемости 1 :2000-1 : 3000. Самоотические признаки: отек кистей рук и стоп при рождении, кожная складка на шее, низкий рост (до 14- см) , врожденные пороки сердца, аменорея, бесплодие, снижение умственного развития. В основном социально адаптированы, могут молучить специальность и работать.

Синдром Эдварса



Трисомия по 18 хромосоме. Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие, глазные щели узкие и короткие, ушные раковины деформированы, 60% детей умирают в возрасте до 3-х месяцев, до года доживают лишь 10%, основной причиной служит остановка дыхания и нарушение работы сердца.



Триплоидия



Figure 1: The terminated pregnancy showing different abnormalities

Причина — нарушение процесса мейоза вследствие мутации, в результате чего дочерняя половая клетка получает вместо гаплоидного (23) диплоидный (46) набор хромосом, то есть 69 хромосом (у мужчин кариотип 69, XYU, у женщин — 69, XXX); почти всегда летальны до рождения.

Профилактика

- Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной.
- Исключение родственных браков.

Лечение

- Диетотерапия
- Заместительная терапия
- Удаление токсических продуктов обмена веществ
- Воздействие на синтез ферментом
- Исключение некоторых лекарств
- Хирургическое лечение.

Спасибо за
внимание!