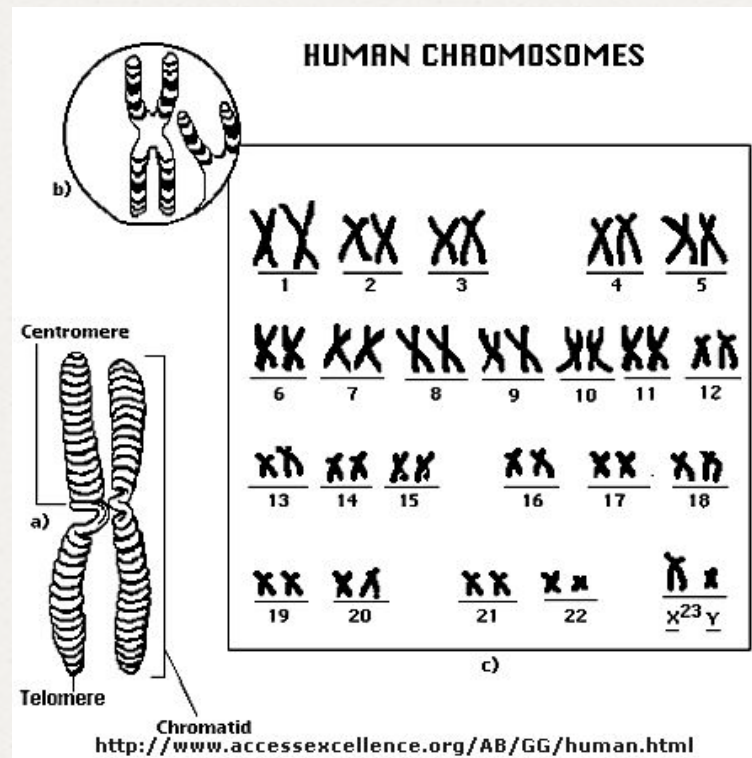


ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



*Сформулируйте
особенности
наследственности
человека. В чем
заключаются трудности в
ее изучении?*

*Что такое геном?
Как он обозначается?*

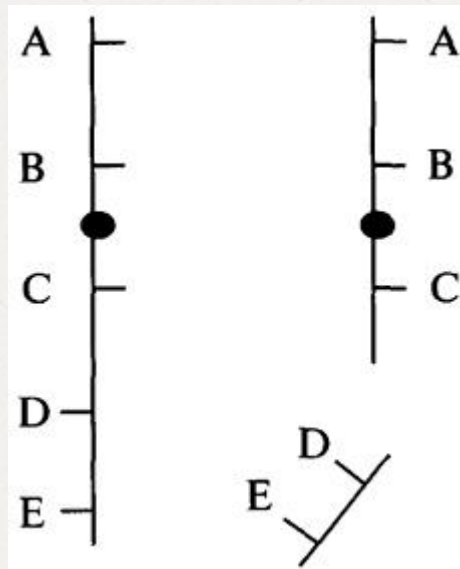
Классификация хромосомных мутаций

- 0 Полиплоидия
- 0 Анеуплоидия
- 0 Хромосомные абберации- дефишенси, делеции, инверсии, инсерции, дубликации, мультипликации, кольцевая хромосома

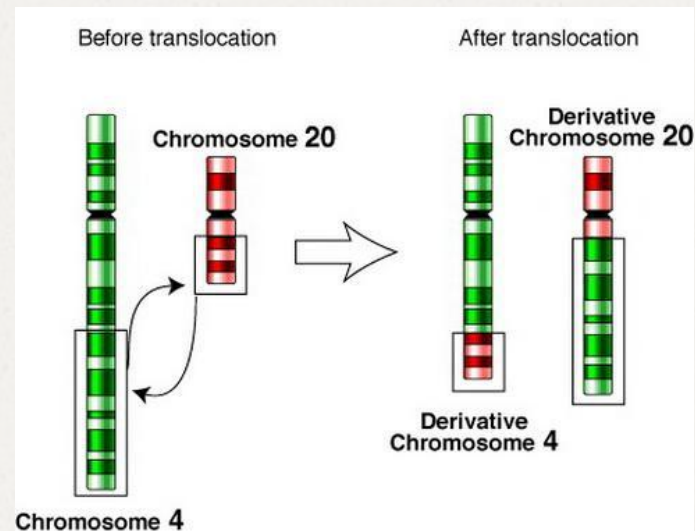
В результате каких процессов в ходе митоза и мейоза нарушается число или структура хромосом?

Виды хромосомных патологий

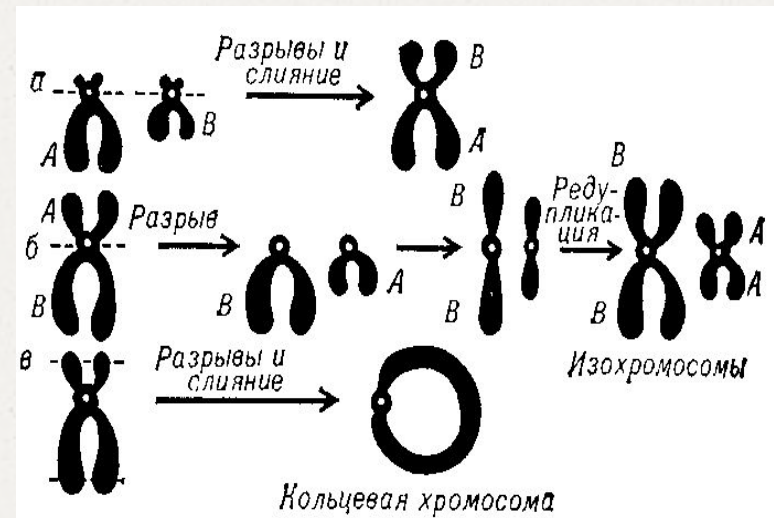
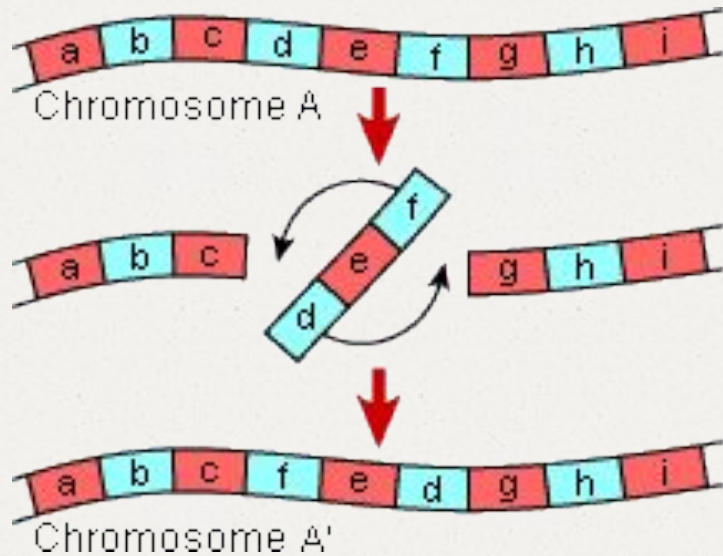
ДЕЛЕЦИЯ



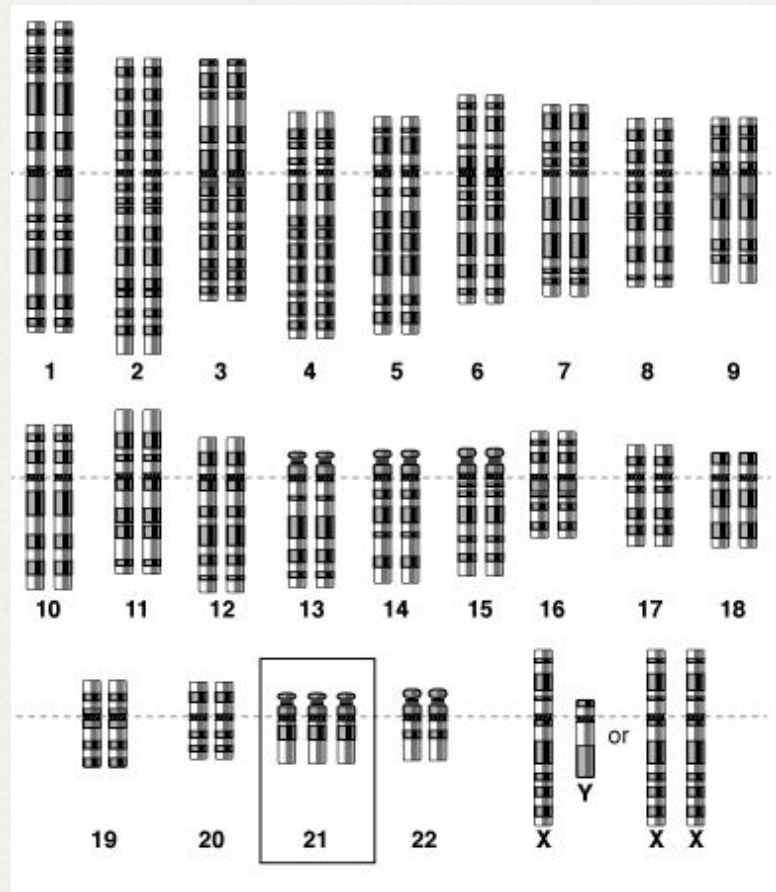
ТРАНСЛОКАЦИЯ



Инверсия и кольцевая хромосома



Трисомия



*Можно ли внешне
распознать
хромосомные патологии
?*

Тяжелые хромосомные
болезни
Синдром Дауна (XX+21,
XY+21)



Симптомы болезни

- изменения строения костей
- пороки развития сердца и ЖКТ
- умственная отсталость
- необычный внешний вид
- хорошо адаптируются, добры, общительны



**ЛЮДИ
КАК
ЛЮДИ
ТОЛЬКО
С СИНДРОМОМ
ДАУНА**

Дети с синдромом Дауна обучаемы



Лечение синдрома Дауна

-оперативное удаление
пороков сердца и ЖКТ

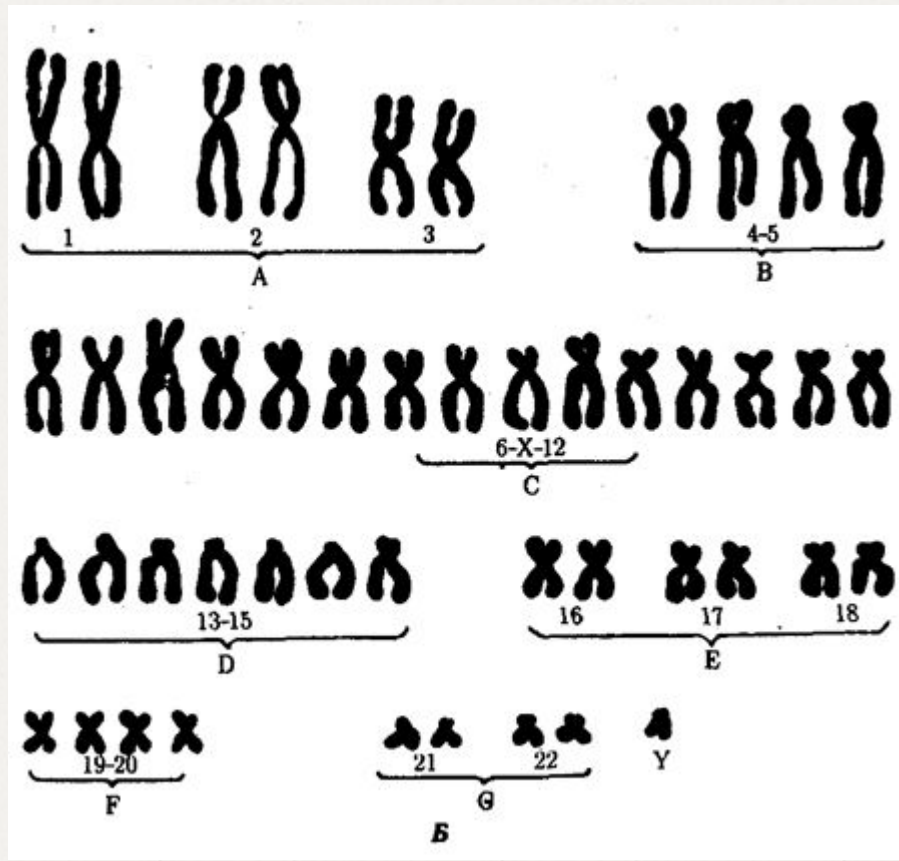
Массаж

Гимнастика

Закаливание



Синдром Патау (XX+13, XY+13)



Клинические симптомы болезни Патау

- тяжелые пороки развития сердца и ЖКТ
- микроцефалия
- расщелины губы и неба
- дефекты скальпа



Лечение синдрома Патау

- закаливание
- массаж
- защита от инфекционных
заболеваний



Синдром Эдвардса (XX+18, XУ+18)



Симптомы синдрома Эдвардса

- 0 -расщелина неба
- 0 -флексорное положение кистей
- 0 -стопа-качалка
- 0 -пороки сердца
- 0 -пороки ЖКТ
- 0 -сращение почек
- 0 -микрофтальмия
- 0 -гипоплазия мозжечка
- 0 -крипторхизм
- 0 90% погибает до года

Синдром полисомии половых хромосом

Таблица 6.1. Частота геномных мутаций

| Хромосомы | Синдром | Частота среди новорожденных |
|------------------------------------|-------------------------|-----------------------------|
| Аутосомы | | |
| Трисомия 21 | Дауна | 1/700 |
| Трисомия 13 | Патау | 1/5000 |
| Трисомия 18 | Эдвардса | 1/10000 |
| Половые хромосомы (женщины) | | |
| XO, моносомия | Тернера | 1/5000 |
| XXX трисомия | Пониженная плодовитость | 1/700 |
| XXXX, тетрасомия | | |
| XXXXX, пентасомия | | |
| Половые хромосомы (мужчины) | | |
| XYY трисомия | Норма | 1/1000 |
| XXY трисомия | | |
| XXYY, тетрасомия | Клайнфельтера | 1/500 |
| XXXY, тетрасомия | | |
| XXXXY, пентасомия | | |
| XXXXXY, гексасомия | | |



Синдром Клайнфельтера (47 XXY)

- 0 Высокий рост
- 0 Женский тип телосложения
- 0 Слабое оволосение
- 0 Недоразвитие семенников
- 0 Бесплодие

Синдром полисомии по У хромосоме (47ХУУ)

- 0 Высокий рост
- 0 Склонны к асоциальному поведению и криминальным поступкам

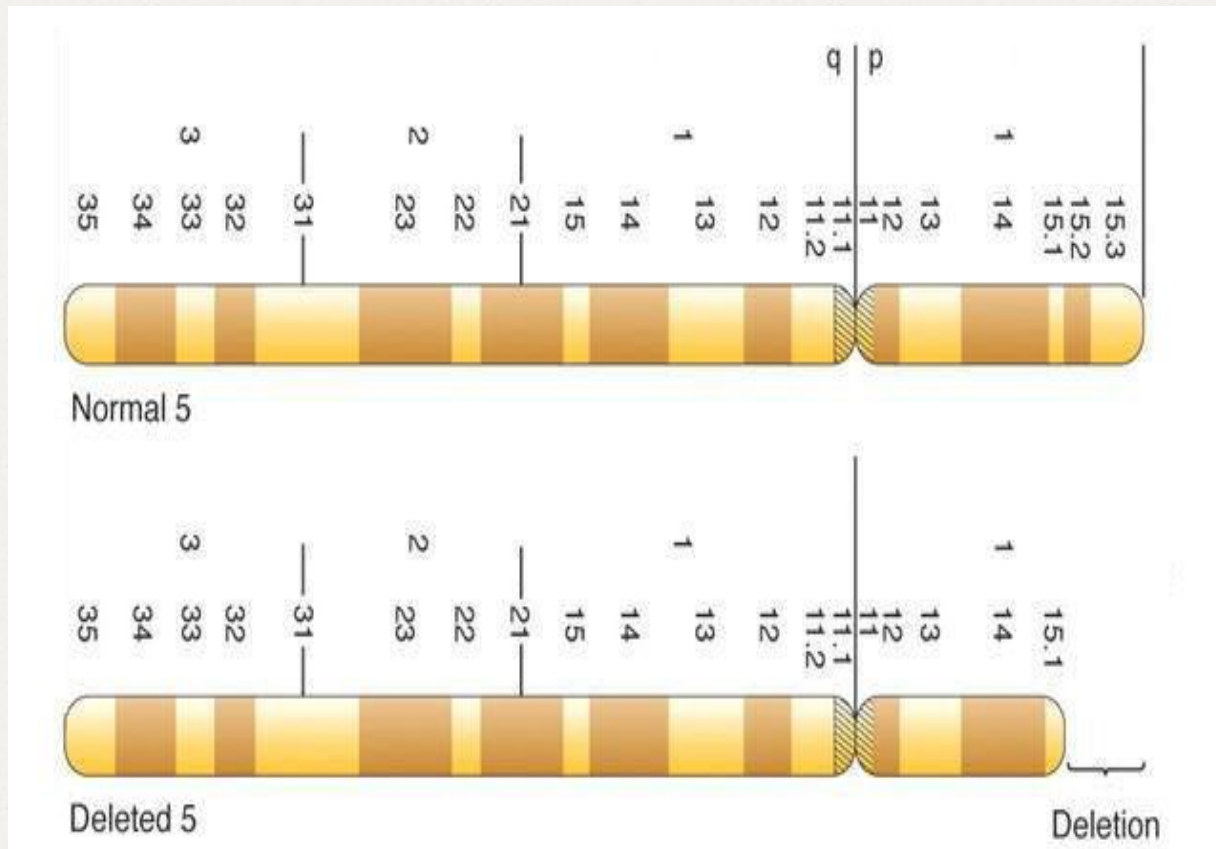


Синдром трипло (47xxx)

С увеличением числа х
хромосомы растет отставание
в умственном развитии

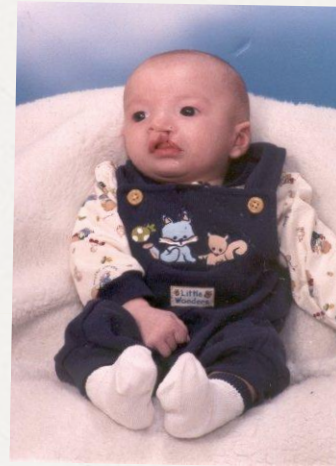


Синдром кошачьего крика (5p-)



Симптомы болезни кошачьего крика

- изменение строения гортани
 - микроцефалия
 - лунообразное лицо
 - синдактилия стоп
- умственная отсталость



Синдром Шерешевского-Тернера (45XO)

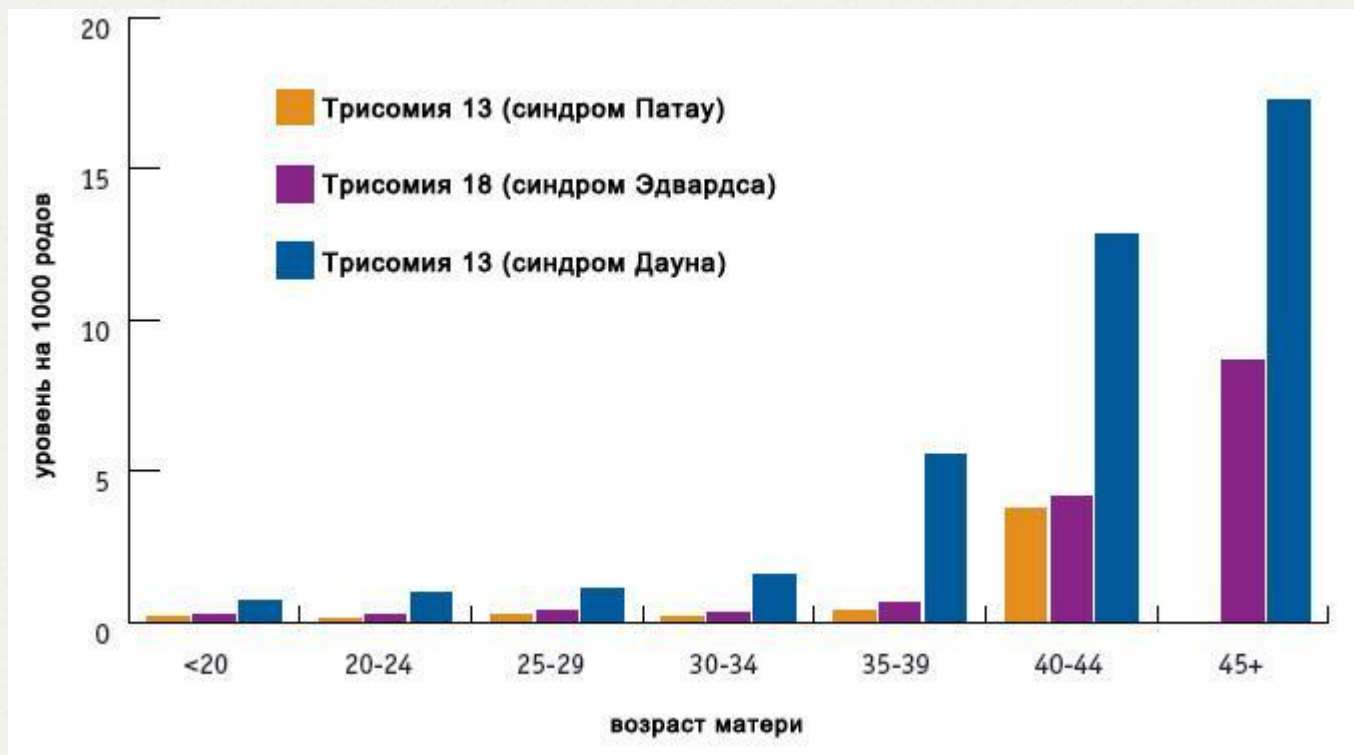
- 0 Недоразвитие половых органов
- 0 Маленький рост
- 0 Крыловидные складки на шее
- 0 Врожденные пороки почек,
- 0 ЖКТ, сердца



Причины возникновения хромосомных патологий



Зависимость частоты возникновения хромосомных аномалий от возраста матери



На возникновение хромосомных
аномалий влияют

- наличие аномалий у родителей
- наличие кровного родства между
родителями
- возраст матери

Тестовый контроль
полученных знаний
Выберите один
правильный ответ:

1. Что такое хромосомные аномалии:
- а) изменение числа хромосом
 - б) изменение структуры хромосом
 - в) изменение числа и структуры хромосом
 - г) нет правильного ответа

2. Кариотип при синдроме Дауна:

а) $XX+21, XY+21$

б) $XX+13, XY+13$

в) $5p-$

г) $XX+11, XY+11$

3. Кариотип XX+18
- а) Синдром Дауна
 - б) Синдром Патау
 - в) Синдром Эдвардса
 - г) Синдром кошачьего крика

4. Частота возникновения какого синдрома зависит от возраста матери?

- а) С. Патау
- б) С. Клайнфельтера
- в) С. Шерешевского – Тернера
- г) С. Дауна

5. К какому синдрому относятся следующие
симптомы:

стопа-качалка, флексорное положение
кистей, деформация черепа, пороки ЖКТ

а) С. Эдвардса

б) С Шерешевского-Тернера

в) С .Патау

г) С. Клайнфельтера

- Установите соответствие:
1. С .Шерешевского-Тернера
 2. С. Клайнфельтера
 - 3.С. Дауна
 4. С. Кошачьего крика

- а)5p-
- б)47XXY
- в)XX+21
- г)45XO

Дайте определение

-делеция

-анеуплоидия

-геномные мутации

-мозаицизм