

# 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

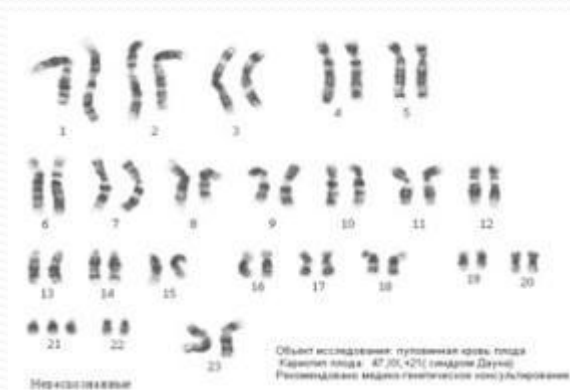
## Болезни, обусловленные нарушением числа аутосом:

- 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.



# Синдром Патау

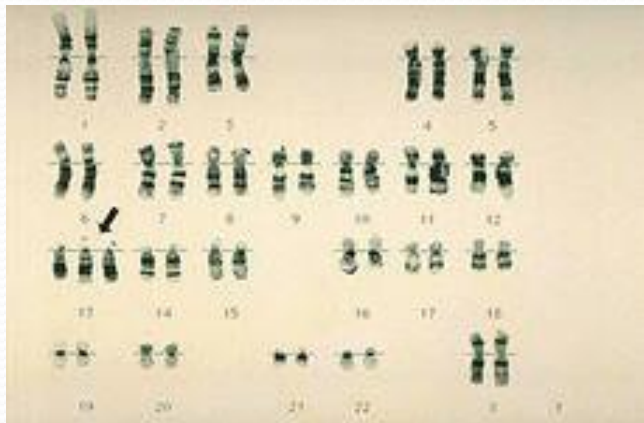


Трисомия по 13 хромосоме.

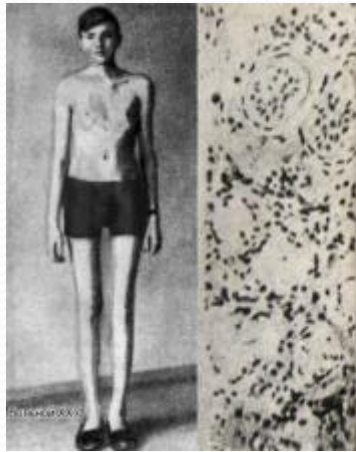
Типичный признак СП- расщелина верхней губы и неба.

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

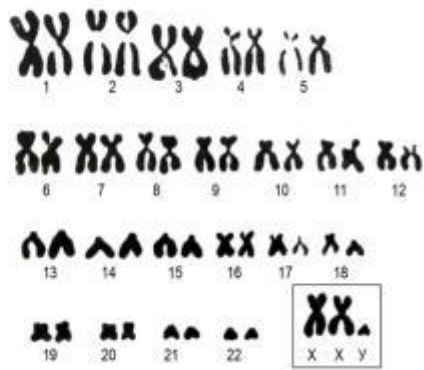
Крипторхизм, гипоплазия наружных половых признаков, удвоение матки, двурогость матки, гипоспадия.



# Синдром Клайнфельтера



Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ



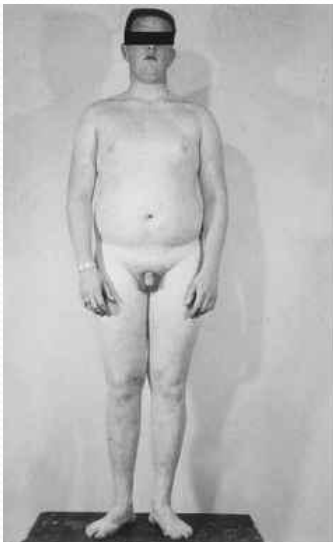
XXУ- ХХХУ – синдром Клайнфельтера.

Частота встречаемости- 1: 1000.

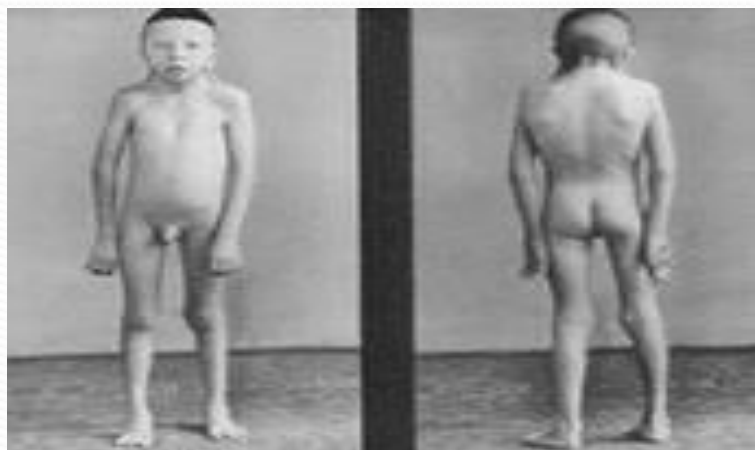
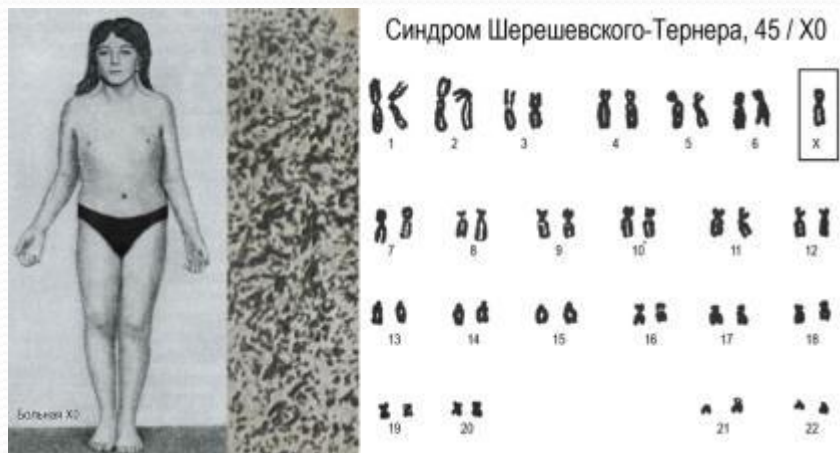
Кариотип- 47, хху,48,ххху

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!