

Хромосомные синдромы,
выявляемые в первые годы
жизни ребенка.

Психические отклонения при
хромосомных болезнях



Классификация хромосомной патологии

◆ Первый тип – этиологический.

Хромосомная или генная мутация с учетом конкретной хромосомы.

◆ Второй тип – гаметический.

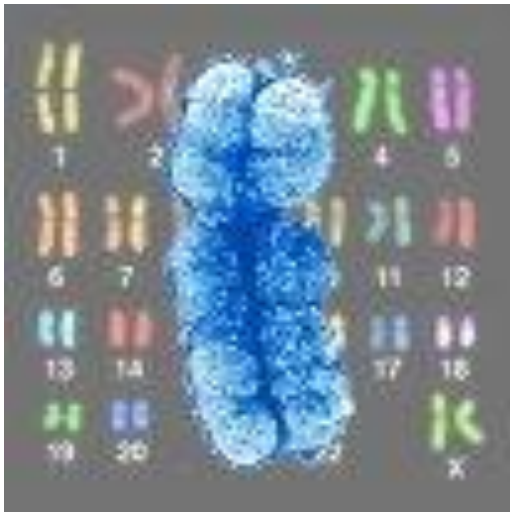
Клеточная мутация которая произошла в гаметах или зиготе.

◆ Третий тип – спорадический или мозаичный.

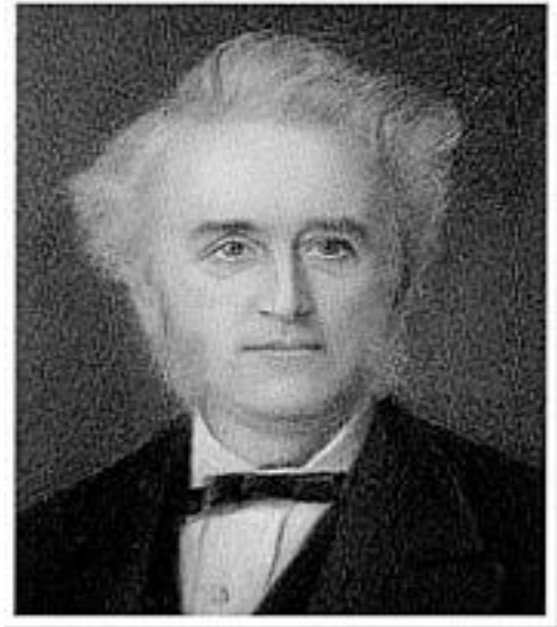
Выявление поколения в котором возникла мутация

Хромосомные заболевания

это клинические состояния, обусловленные нарушением числа или структуры хромосом.



Даун



Шерешевский

Тёрнер



Синдром Дауна



Характерные кожные складки на ладони
(www.1000gen.ru/ru/1000gen/1000gen.html)



Синдром Дауна (1866г.) – 1:700

Типичные признаки:

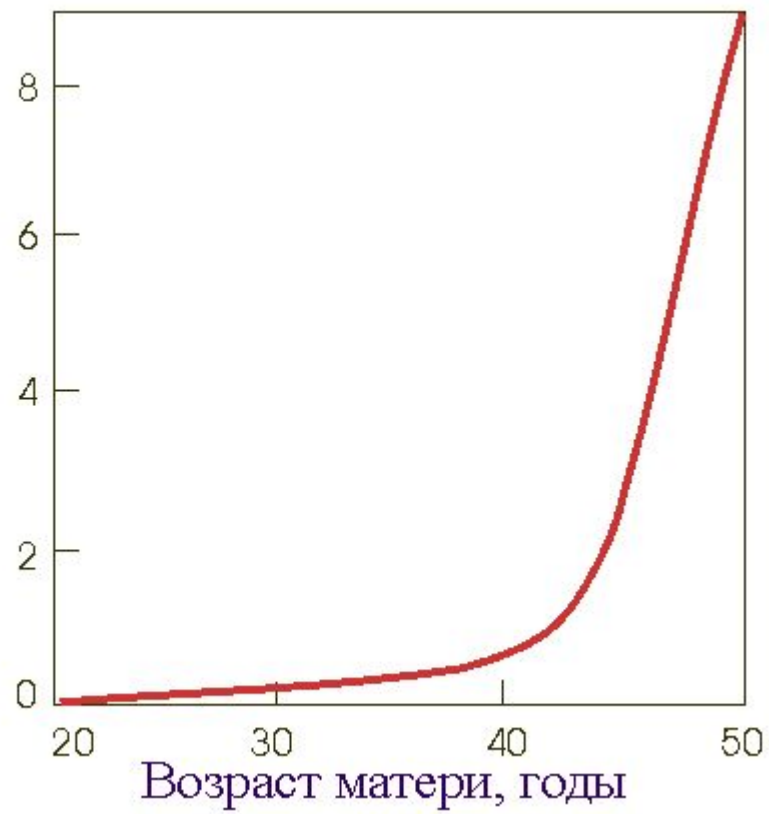
- внешне похожи друг на друга
- рост ниже нормы, непропорциональность коротких конечностей и относительно длинного туловища
- своеобразное строение черепа со скошенным затылком и лица, часто – недоразвитие верхней челюсти, неправильный рост зубов, язык гипертрофирован, увеличен
-

Синдром Дауна (1866г.) – 1:700

Типичные признаки:

- характерен косой разрез глаз
- кости конечностей плоские, широкие, короткие
- своеобразная осанка, неуклюжая походка, опущенные плечи, неловкие движения
- характерные изменения рисунка кожного рельефа
- выраженная умственная отсталость

Количество случаев трисомии
21-ой хромосомы, %



Синдром Шерешевского - Тернера



Этнерис И. Вилма 31 год.
Синдром Шерешевского Тернера
39-й хромосомный синдром по
ИИ "Ленинградка"



© 1999-2000-2001-2002

Синдром Шерешевского (1925г.) – Тёрнера(1938г.) – 3 : 10 000

Типичные признаки:

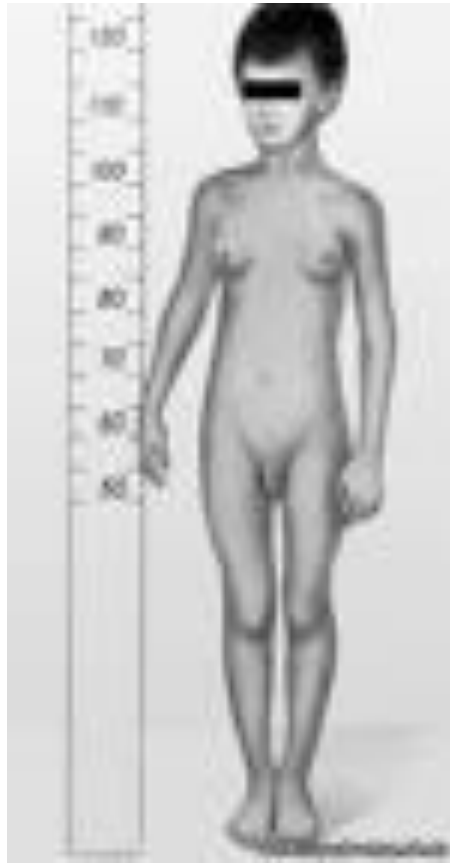
- Выявляется с рождения (малая масса и длина тела), лимфатический отёк на кистях и стопах
- на коже имеются пигментные пятна
- шея короткая с избыточной кожей
- врождённые аномалии придают больным своеобразный вид – «лицо сфинкса»

Синдром Шерешевского (1925г.) – Тёрнера(1938г.) – 3 : 10 000

Типичные признаки:

- нарушение строения скелета
- рост не превышает 150 см
- строение тела девочек приближается к мужскому типу
- умственное недоразвитие у незначительной части больных

Синдром Клайнфелтера



Синдром Клайнфельтера (1942г.)

Типичные признаки:

- внешне могут быть нормального физического и интеллектуального развития до выраженного евнухоидизма и олигофрении в степени глубокой дебильности
- узкий и низкий лоб, густые и жёсткие волосы
- нарушения строения скелета
- два типа телосложения: астенический и евнухоидный
- недостаточность моторное развития
- умственное недоразвитие наблюдается у 25% больных

Синдром Вильямса-Бойрена («лицо эльфа»)



Синдром Вильямса – Бойрена (1952г.) – 1: 20 000

Типичные признаки:

- специфическое лицо
- зачастую стойкое содружественное косоглазие нарушения строения скелета
- мышечная гипотония и связанные с ней изменения скелета
- значительное снижение интеллекта

Лечение хромосомных синдромов

Специфической терапии при хромосомных болезнях не существует. Поэтому основное место занимают симптоматическое лечение и **коррекционно-воспитательная работа.**