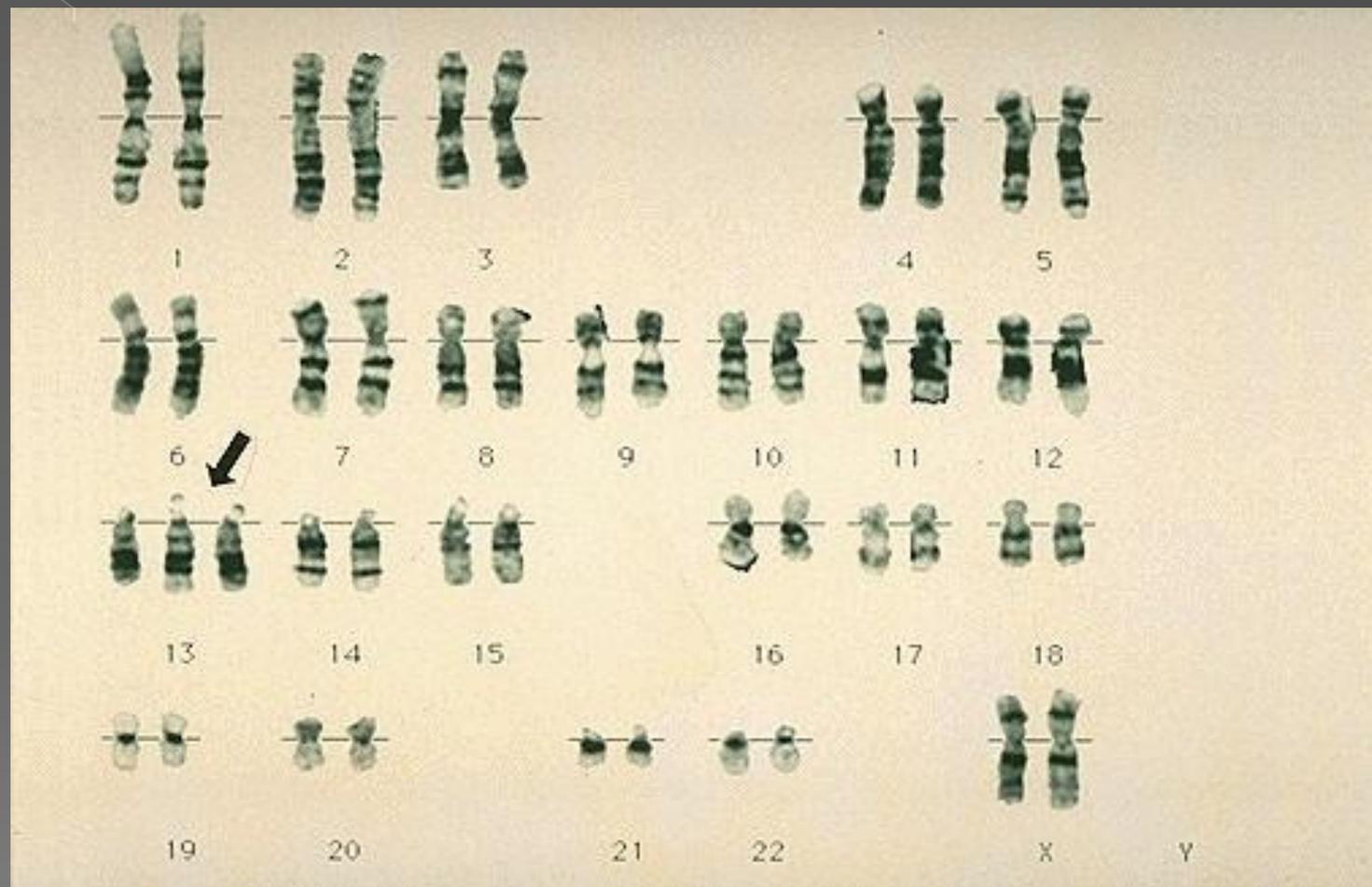


# Хромосомные болезни

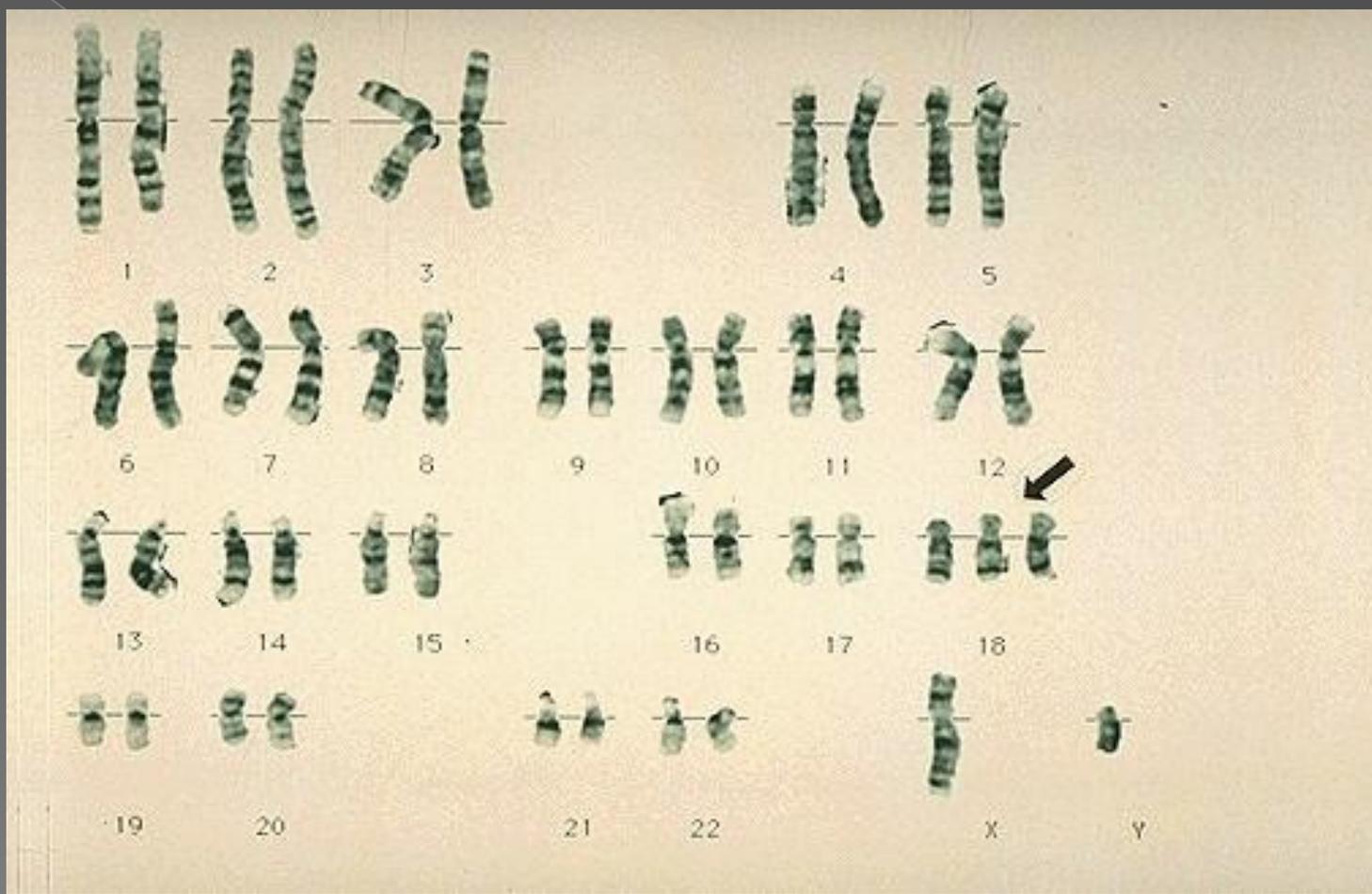
# Синдром Патау

- хромосомное заболевание человека, которое характеризуется наличием в клетках дополнительной хромосомы 13.
- При синдроме Патау наблюдаются тяжелые врожденные пороки. Дети с синдромом Патау рождаются с массой тела ниже нормы (2500 г).
- У них выявляются умеренная микроцефалия, нарушение развития различных отделов ЦНС, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, расстояние между которыми уменьшено, помутнение роговицы, запавшая переносица, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, короткая шея.



# Синдром Эдвардса

- хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы. Описан в 1960 году Джоном Эдвардсом.
- Чаще всего возникают аномалии мозгового и лицевого черепа, мозговой череп имеет долихоцефалическую форму. Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие. Глазные щели узкие и короткие. Ушные раковины деформированы и в подавляющем большинстве случаев расположены низко, несколько вытянуты в горизонтальной плоскости. Мочка, а часто и козелок отсутствуют. Наружный слуховой проход сужен, иногда отсутствует. Грудина короткая, из-за чего межреберные промежутки уменьшены и грудная клетка шире и короче нормальной



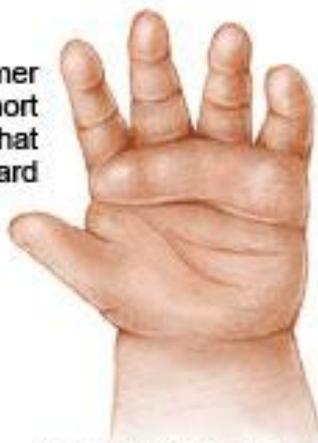
# Синдром Дауна

- одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями.
- Первый Международный день человека с синдромом Дауна был проведён 21 марта 2006 года. День и месяц были выбраны в соответствии с номером пары и количеством хромосом.



flattened  
nose and face,  
upward slanting  
eyes,

single palmer  
crease, short  
fifth finger that  
curves inward



widely separated  
first and second  
toes and increased  
skin creases



# Синдром Вольфа-Хиршхона

- синдром, вызванный генетическим заболеванием. Впервые описан в 1965 г.
- Частота этого синдрома низкая — 1 : 50000 рождений. Средняя продолжительность жизни примерно до 30 лет (в России зафиксирована максимальная продолжительность жизни 25 лет), при тяжёлых пороках сердца, почек продолжительность жизни может составлять не более одного года.

- Болезнь характеризуется задержкой физиологического, умственного и психомоторного развития. Также могут проявляться в большинстве случаев тяжелейшие пороки сердца, почек. У новорождённых небольшой вес при нормальной продолжительности беременности (до 2 кг). Среди внешних признаков могут отмечаться: микроцефалия, клювовидный нос, эпикант, антимонголоидный разрез глаз (опущение наружных углов глазных щелей), аномальные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, маленький рот, деформация стоп и др.

- У 80 % страдающих им новорождённых цитологическую основу данного синдрома составляет делеция короткого плеча 4-й хромосомы. Размеры делеции колеблются от небольших терминальных до занимающих около половины дистальной части короткого плеча. Отмечается, что большинство делеций возникает "de novo" — 90 %, около 10 % происходит в результате транслокаций у родителей (1:2- мужчина: женщина). Реже в геноме больных, помимо транслокации, имеются и кольцевые хромосомы. Наряду с делецией хромосом, патология у новорождённых может быть обусловлена инверсиями, дупликациями, изохромосомами.

# ДНК-диагностика

обнаружение мутаций при наследственных заболеваниях

ДНК-типирование

## поиск новых мутаций

1. Прямое секвенирование продуктов ПЦР
2. Электрофорез продуктов ПЦР в денатурирующем геле
3. Анализ конформационного полиморфизма одноцепочечных фрагментов ДНК

## поиск известных мутаций

1. Аллель-специфическая гибридизация олигонуклеотидов
2. Аллель-специфический анализ с использованием рестриктаз
3. Лигазная цепная реакция
4. Аллель-специфическая ПЦР

## генетическое типирование патогенных микроорганизмов

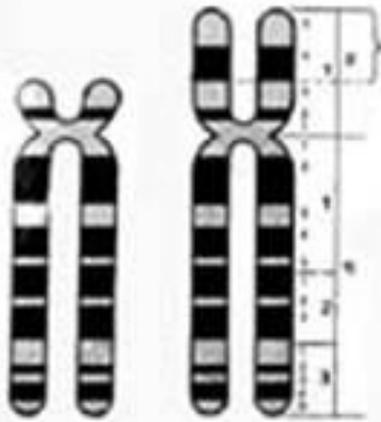
1. ПЦР-типирование с произвольными праймерами
2. ПЦР-генотипирование

## идентификация личности (генная дактилоскопия в судебной медицине)

1. Генная дактилоскопия
2. Определение отцовства

# Синдром «кошачьего крика»

- Кариотип 46 XX или XY, 5p-. Диагноз подтверждается кариологическим исследованием с применением одного из методов идентификации хромосом.
- Хромосомно синдром кошачьего крика объясняется частичной моносомией; он развивается при делеции (с утратой от трети до половины, реже полная утрата) короткого плеча пятой хромосомы. Для развития клинической картины синдрома имеет значение не величина утраченного участка, а конкретный незначительный фрагмент хромосомы. Изредка отмечается мозаицизм по делеции или образование кольцевой хромосомы-5.



# Синдром Орбели

- Диагностические признаки:  
микроцефалия, тригоноцефалия,  
широкая спинка носа, выступающая  
верхняя челюсть, птоз, микрофтальмия,  
колобомы, ретинобластома,  
гипоплазия 1 пальца кисти, делеция  
длинного плеча 13-й хромосомы.



- Губаревой Эльвиры
- 105 группа