

Хромосомные болезни



**РАБОТУ ВЫПОЛНИЛ
УЧЕНИК 9 А КЛАССА
ПОХОДИЕВ АЛЕКСАНДР**

Хромосомные болезни



- **Хромосомные болезни** – наследственные заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом.
- К хромосомным относятся болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом.

Болезни, обусловленные нарушением числа хромосом



● *синдром Дауна — трисомия по 21 хромосоме, к признакам относятся: слабоумие, задержка роста, характерная внешность, изменения дерматоглифики;*



Синдром Патау

- *трисомия по 13 хромосоме, характеризуется множественными пороками развития, идиотией, часто — полидактилия, нарушения строения половых органов, глухота; практически все больные не доживают до одного года;*



Синдром Эдвардса

- *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.*



Статистика



- *В настоящее время у человека известно более 700 заболеваний, вызванных изменением числа или структуры хромосом.*
- *Около 25 % приходится на аутосомные трисомии, 46 % — на патологию половых хромосом.*
- *Структурные перестройки составляют 10,4 %.*
- *Среди хромосомных перестроек наиболее часто встречаются транслокации и делеции.*