

Хромосомные заболевания

К хромосомным относятся болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом. Хромосомные болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей. Из поколения в поколение передаются не более 3-5 % из них. Хромосомными нарушениями обусловлены примерно 50 % спонтанных абортов и 7 % всех мертворождений.

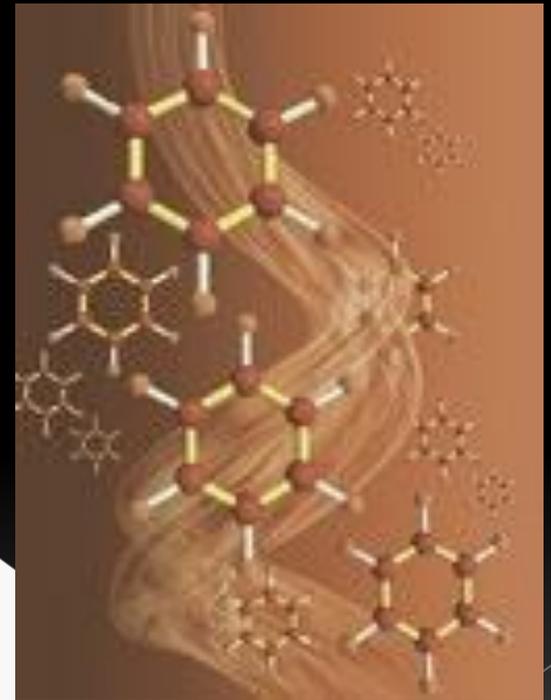
Классификация заболеваний

- Хромосомные болезни, связанные с аномалиями числа хромосом при сохранении их структуры.
- Хромосомные болезни, обусловленные структурными перестройками хромосом. Виды хромосомных aberrаций.



Хромосомные болезни, связанные с аномалиями числа хромосом при сохранении их структуры

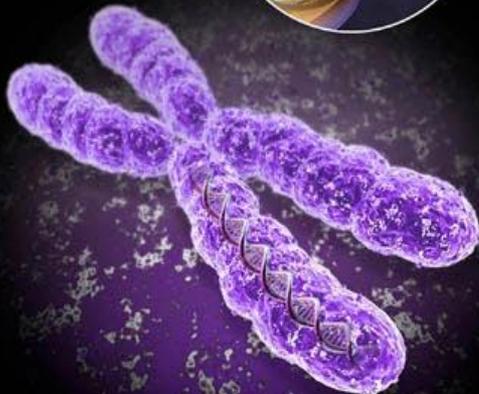
- Болезни, обусловленные числовыми аномалиями половых (X и Y) хромосом (болезни Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера).
- Болезни, обусловленные числовыми аномалиями аутосом (синдромы Дауна, Патау, Эдвардса).
- Болезни, обусловленные увеличением кратности полного гаплоидного набора хромосом-полиплоидии.



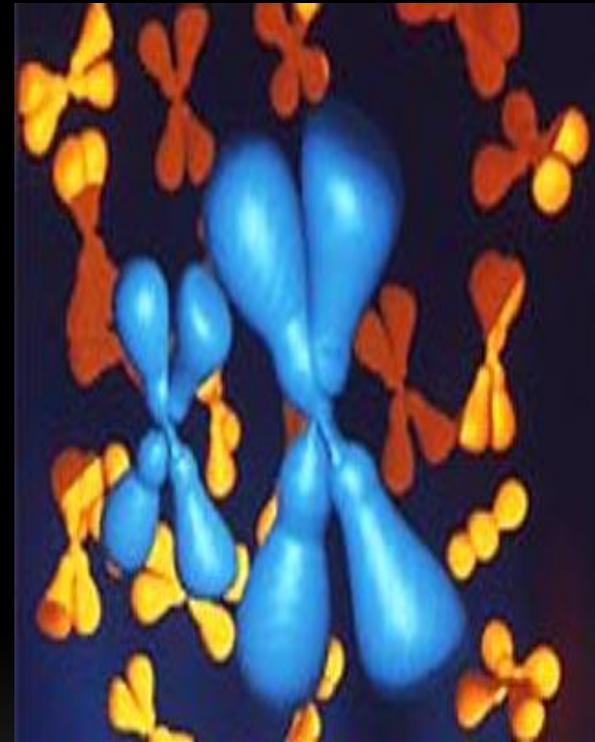
Синдром Эдвардса

Хромосомные болезни, обусловленные структурными перестройками хромосом. Виды хромосомных aberrаций.

- Транслокации - перенос участка хромосомы.
- Инверсии - разворот участка хромосомы на 180 градусов.
- Делеции - отрыв участка хромосомы.
- Дупликации - удвоение участка или целой хромосомы.
- Изохромосомия — хромосомы с повторяющимся генетическим материалом в обоих плечах.
- Возникновение кольцевых хромосом — соединение двух концевых делеций в обоих плечах хромосомы.



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.



Принципы классификации хромосомных заболеваний

- ▮ **Этиологический**, т.е. характеристика хромосомной или геномной мутации.
- ▮ **Определение типа клеток**, в которых возникла мутация (в гаметах или зиготе): Гаметические мутации ведут к полным формам хромосомных болезней. У таких индивидов все клетки несут унаследованную с гаметой хромосомную аномалию. Соматические мутации - если аномалия возникает в зиготе или на ранних стадиях дробления, при этом развивается организм с клетками разной хромосомной конституции (два типа и более). Это явление называется мозаицизм, а формы хромосомных болезней - мозаичными. Для того, чтобы мозаичная форма по клинической картине совпадала с полной, необходимо иметь не менее 10% клеток с аномальным набором.
- ▮ **Время возникновения мутации** (в поколении): Спорадические случаи - мутация возникла заново в гаметах здоровых родителей или на стадии зиготы. Наследуемые (семейные) формы - когда родители уже имели подобную аномалию.

Диагностические признаки хромосомных синдромов

- ▣ Общие признаки, позволяющие заподозрить аномалии хромосом (психическое или физическое недоразвитие, черепно-лицевой дисморфизм, пороки внутренних органов).
- ▣ Признаки, чаще всего встречающиеся при определенных синдромах. Например, при синдроме Эдвардса в 90% случаев встречается долихоцефалия и в 96% - флексорное сгибание кисти. При синдроме Патау в среднем в 70% случаев встречаются расщелина губы и нёба, микрофтальмия, поликистоз почек, полидактилия. При синдроме Дауна в более 90% случаев отмечается монголоидный разрез глаз и в 60% - поперечная складка на ладони.
- ▣ Признаки, патогномоничные для определенного синдрома. Например, при синдроме Лежена отмечается характерный крик, напоминающий кошачье мяуканье, при синдроме де Груши - характерная алопеция.

Факторы риска рождения детей с хромосомными болезнями.

- Потомство с трисомией появляется у одних и тех же женщин повторно с частотой не менее 1%.
- Родственники пробанда с трисомией 21 или другими анеуплоидиями имеют несколько повышенный риск рождения ребенка с анеуплоидией.
- Кровное родство родителей может повысить риск трисомии у потомства.
- Резко повышается риск рождения ребенка с трисомией у матери, чей возраст превышает 35 лет. После 45 лет каждая 5 беременность завершается рождением ребенка с хромосомной болезнью.

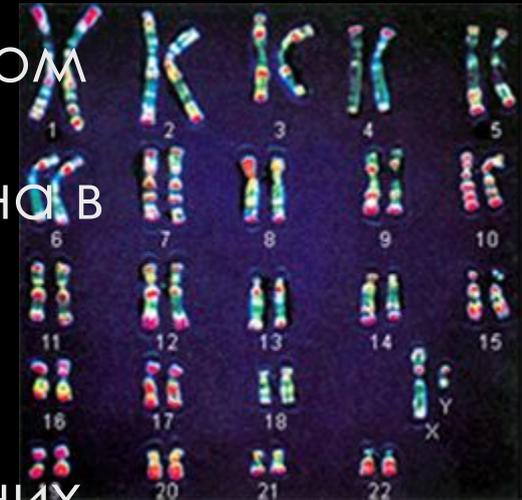
Синдром Дауна

Впервые связь между аномальным набором хромосом и резкими отклонениями от нормального развития была обнаружена в случае синдрома Дауна.

Симптомы этого заболевания:

низкий рост, короткопалые, характерный разрез глаз, аномалии многих внутренних органов, специфическое выражение лица, умственная отсталость. Болезнь Дауна встречается в 1 случае на 500-800 новорождённых.

Изучение кариотипа больных синдромом Дауна показало наличие в хромосомном наборе дополнительной 21 хромосомы, т.е. трисомию по этой хромосоме.

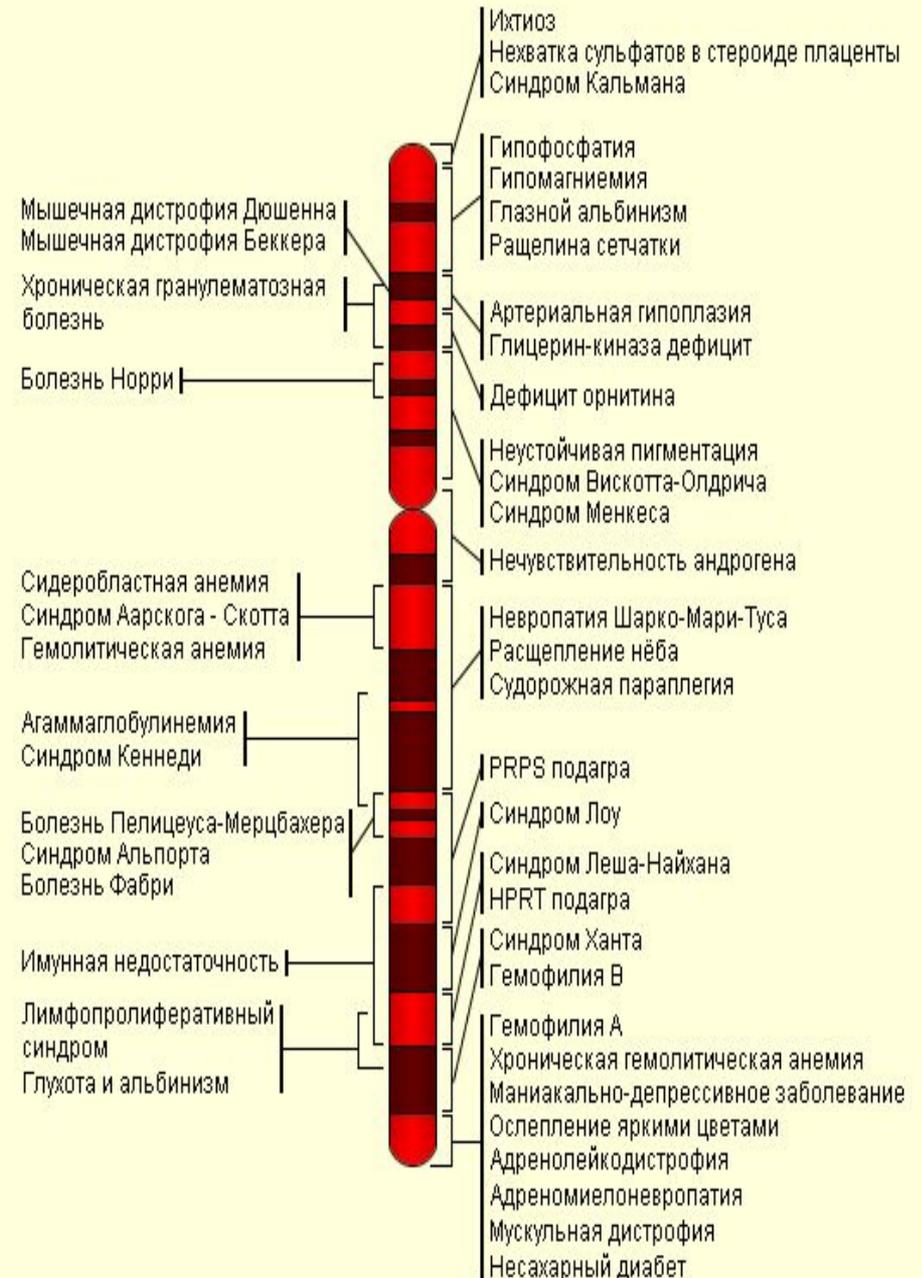


Синдром Эдвардса

Синдром Эдвардса (синдром трисомии 18) — второе по частоте после болезни Дауна хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы. Описан в 1960 году Джоном Эдвардсом. Популяционная частота примерно 1:7000. Дети с трисомией 18 чаще рождаются у пожилых матерей, взаимосвязь с возрастом матери менее выражена, чем в случаях трисомии хромосомы 21 и 13. Для женщин старше 45 лет риск родить больного ребенка составляет 0,7 %. Девочки с синдромом Эдвардса рождаются в три раза чаще мальчиков.



КАРТА X-ХРОМОСОМЫ ЧЕЛОВЕКА



КОНЕЦ

Презентацию выполнили:

- Кузнецов Василий
- Уколов Антон
- 10 А класс