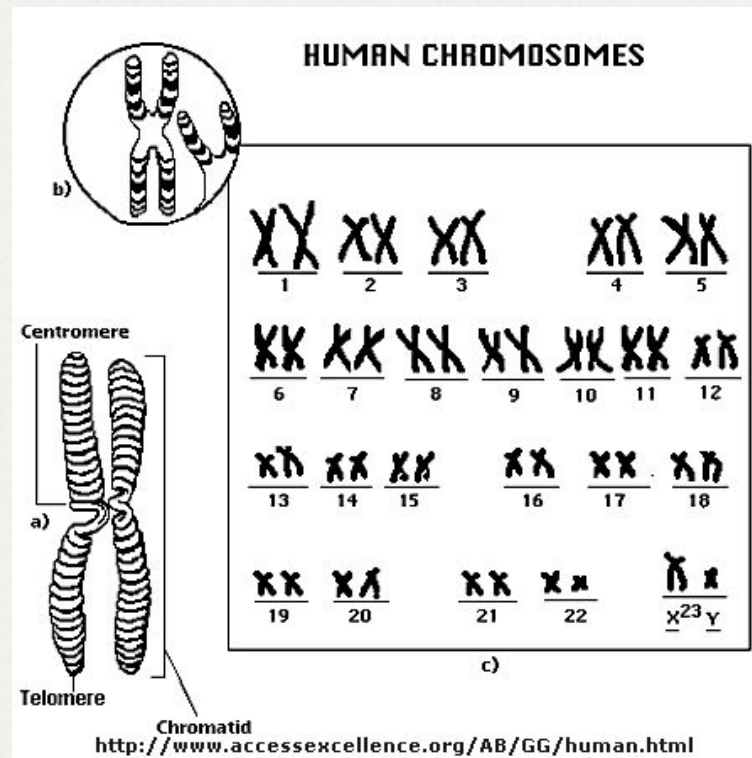


# ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



*Сформулируйте  
особенности  
наследственности  
человека. В чем  
заключаются трудности в  
ее изучении?*

*Что такое геном?  
Как он обозначается?*



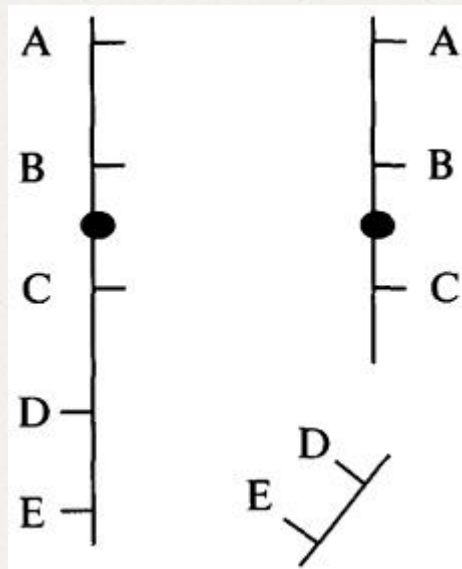
# Классификация хромосомных мутаций

- 0 Полиплоидия
- 0 Анеуплоидия
- 0 Хромосомные абберации- дефишенси, делеции, инверсии, инсерции, дупликации, мультипликации, кольцевая хромосома

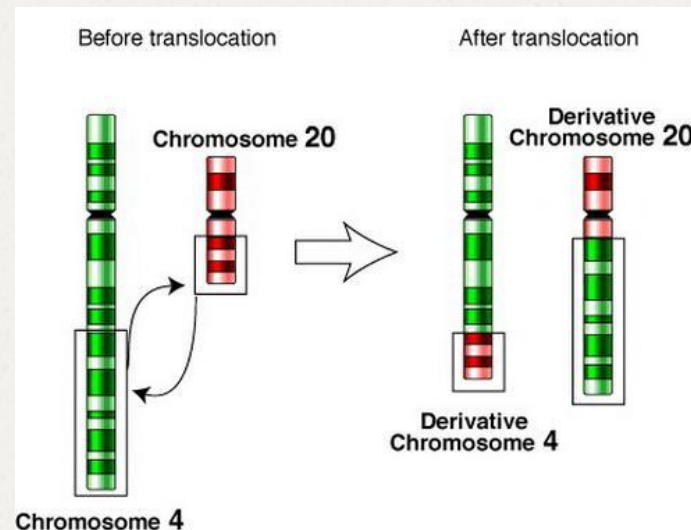
*В результате каких процессов в ходе митоза и мейоза нарушается число или структура хромосом?*

# Виды хромосомных патологий

## ДЕЛЕЦИЯ

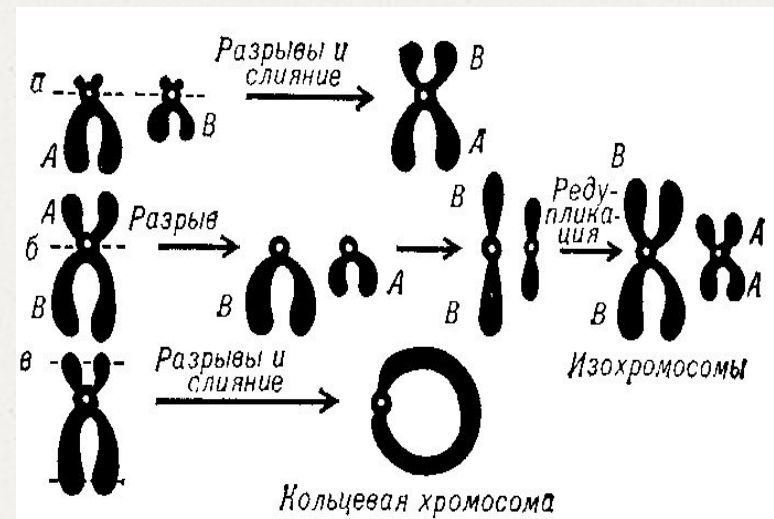
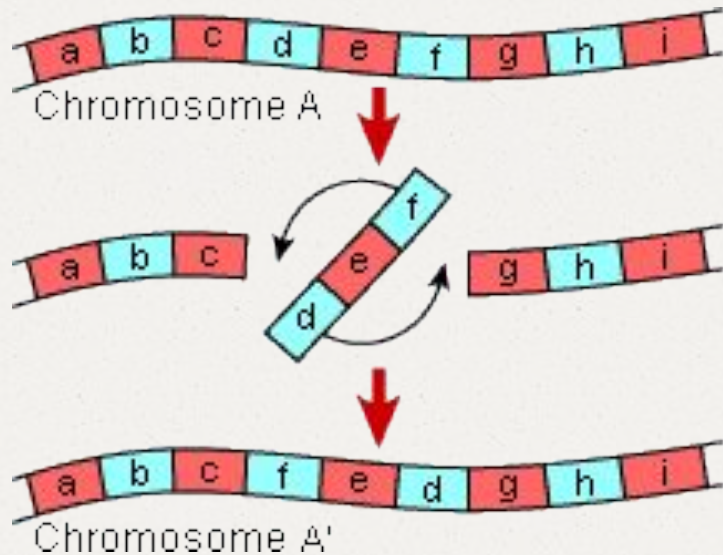


## ТРАНСЛОКАЦИЯ

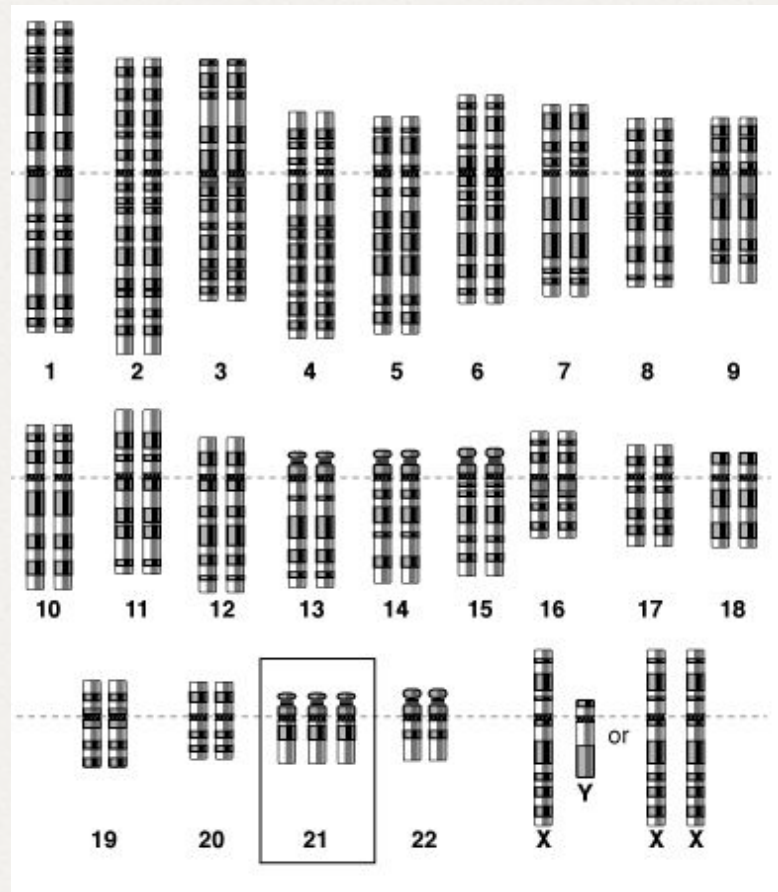




# Инверсия и кольцевая хромосома



# Трисомия





*Можно ли внешне  
распознать  
хромосомные патологии  
?*

Тяжелые хромосомные  
болезни  
Синдром Дауна (XX+21,  
XY+21)





## Симптомы болезни

- изменения строения костей
- пороки развития сердца и ЖКТ
- умственная отсталость
- необычный внешний вид
- хорошо адаптируются, добры, общительны



**ЛЮДИ  
КАК  
ЛЮДИ  
ТОЛЬКО  
С СИНДРОМОМ  
ДАУНА**

# Дети с синдромом Дауна обучаемы





## Лечение синдрома Дауна

-оперативное удаление  
пороков сердца и ЖКТ

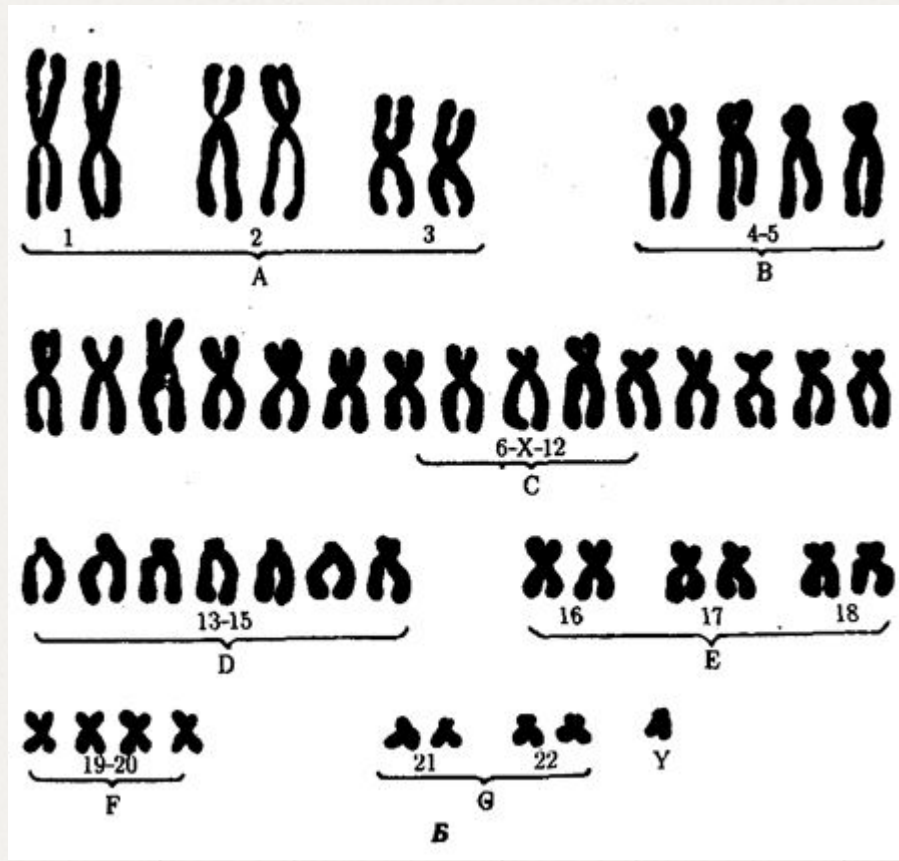
Массаж

Гимнастика

Закаливание



# Синдром Патау (XX+13, XY+13)





## Клинические симптомы болезни Патау

- тяжелые пороки развития сердца и ЖКТ
- микроцефалия
- расщелины губы и неба
- дефекты скальпа



## Лечение синдрома Патау

- закаливание
- массаж
- защита от инфекционных  
заболеваний





# Синдром Эдвардса (XX+18, XУ+18)



# Симптомы синдрома Эдвардса

- 0 -расщелина неба
- 0 -флексорное положение кистей
- 0 -стопа-качалка
- 0 -пороки сердца
- 0 -пороки ЖКТ
- 0 -сращение почек
- 0 -микрофтальмия
- 0 -гипоплазия мозжечка
- 0 -крипторхизм
- 0 90% погибает до года



# Синдром полисомии половых хромосом

Таблица 6.1. Частота геномных мутаций

Хромосомы	Синдром	Частота среди новорожденных
<b>Аутосомы</b>		
Трисомия 21	Дауна	1/700
Трисомия 13	Патау	1/5000
Трисомия 18	Эдвардса	1/10000
<b>Половые хромосомы (женщины)</b>		
XO, моносомия	Тернера	1/5000
XXX трисомия	Пониженная плодовитость	1/700
XXXX, тетрасомия		
XXXXX, пентасомия		
<b>Половые хромосомы (мужчины)</b>		
XYY трисомия	Норма	1/1000
XXY трисомия		
XXYY, тетрасомия	Клайнфельтера	1/500
XXXY, тетрасомия		
XXXXY, пентасомия		
XXXXXY, гексасомия		



# Синдром Клайнфельтера (47 ХХУ)

- 0 Высокий рост
- 0 Женский тип телосложения
- 0 Слабое оволосение
- 0 Недоразвитие семенников
- 0 Бесплодие



# Синдром полисомии по У хромосоме (47ХУУ)

- 0 Высокий рост
- 0 Склонны к асоциальному поведению и криминальным поступкам



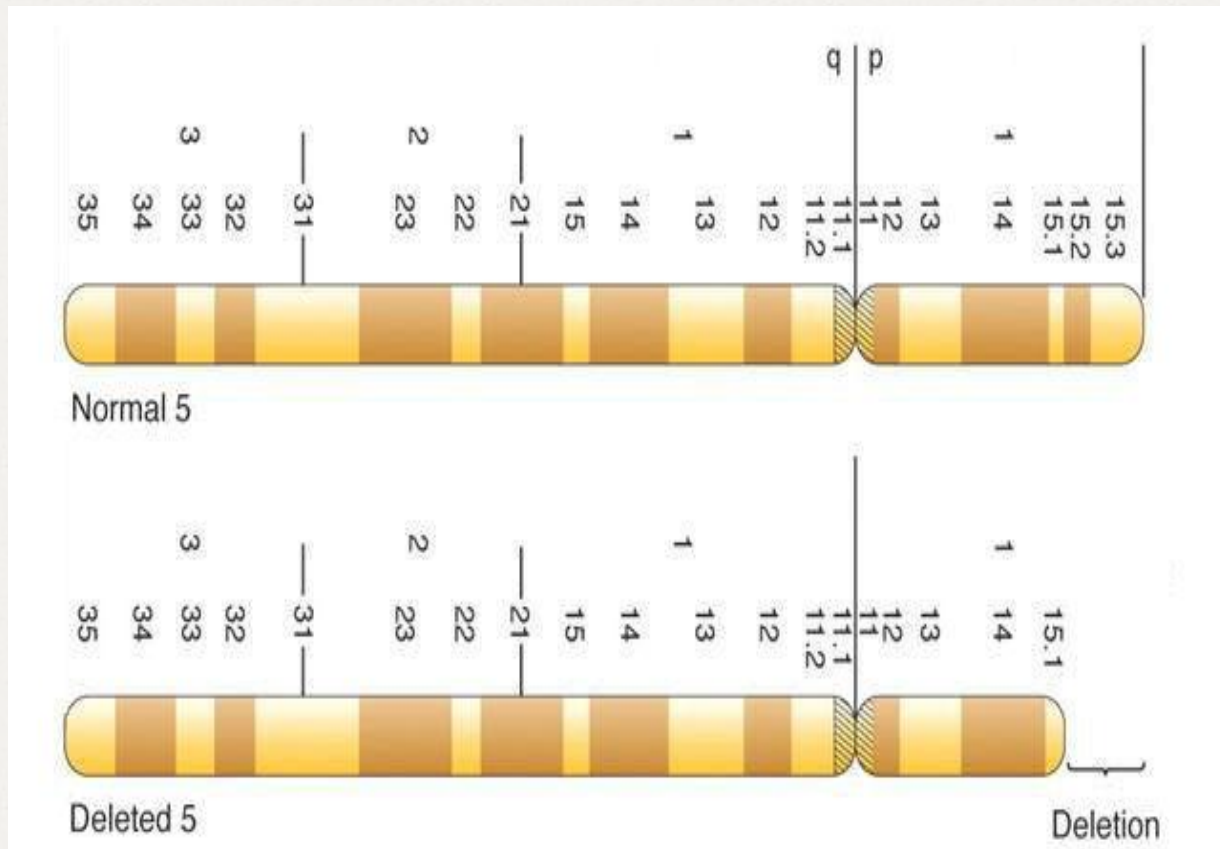
## Синдром трипло (47xxx)

С увеличением числа х  
хромосомы растет отставание  
в умственном развитии



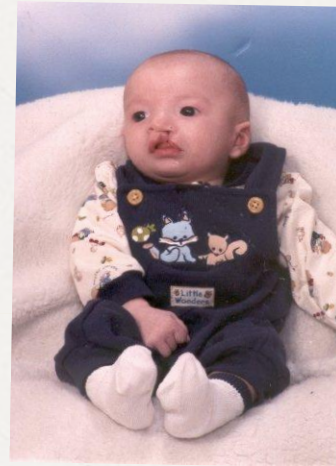


# Синдром кошачьего крика (5p-)



## Симптомы болезни кошачьего крика

- изменение строения гортани
  - микроцефалия
  - лунообразное лицо
  - синдактилия стоп
- умственная отсталость





# Синдром Шерешевского-Тернера (45XO)

- 0 Недоразвитие половых органов
- 0 Маленький рост
- 0 Крыловидные складки на шее
- 0 Врожденные пороки почек,
- 0 ЖКТ, сердца

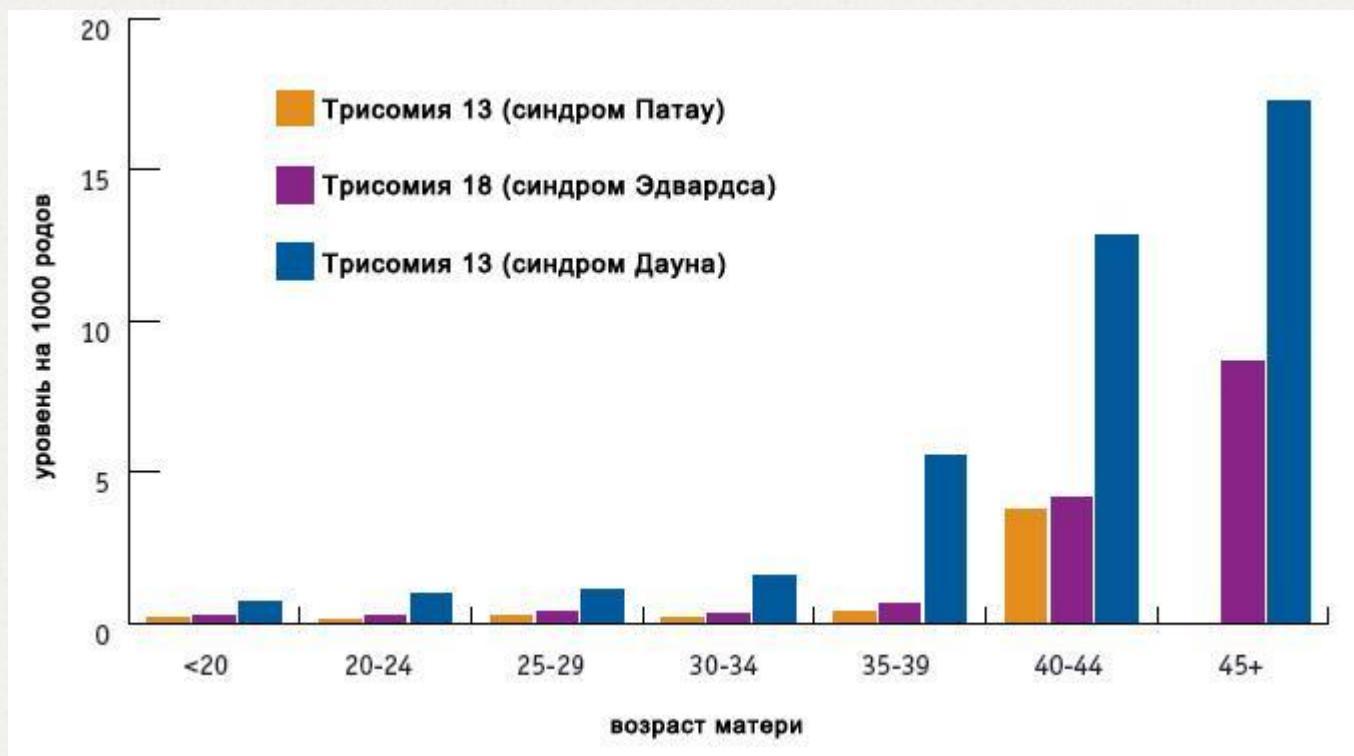


# Причины возникновения хромосомных патологий





# Зависимость частоты возникновения хромосомных аномалий от возраста матери



На возникновение хромосомных  
аномалий влияют

- наличие аномалий у родителей
- наличие кровного родства между  
родителями
- возраст матери



Тестовый контроль  
полученных знаний  
Выберите один  
правильный ответ:

1. Что такое хромосомные аномалии:
- а) изменение числа хромосом
  - б) изменение структуры хромосом
  - в) изменение числа и структуры хромосом
  - г) нет правильного ответа



## 2. Кариотип при синдроме Дауна:

а)  $XX+21, XY+21$

б)  $XX+13, XY+13$

в)  $5p-$

г)  $XX+11, XY+11$

3. Кариотип XX+18
- а) Синдром Дауна
  - б) Синдром Патау
  - в) Синдром Эдвардса
  - г) Синдром кошачьего крика



4. Частота возникновения какого синдрома зависит от возраста матери?

а) С. Патау

б) С. Клайнфельтера

в) С. Шерешевского – Тернера

г) С. Дауна

5. К какому синдрому относятся следующие  
симптомы:

стопа-качалка, флексорное положение  
кистей, деформация черепа, пороки ЖКТ

- а) С. Эдвардса
- б) С Шерешевского-Тернера
- в) С .Патау
- г) С. Клайнфельтера



- Установите соответствие:
1. С .Шерешевского-Тернера
  2. С. Клайнфельтера
  - 3.С. Дауна
  4. С. Кошачьего крика

- а)5p-
- б)47XXY
- в)XX+21
- г)45XO

Дайте определение

-делеция

-анеуплоидия

-геномные мутации

-мозаицизм