

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение «Тольяттинский медицинский колледж»

◆ Трисомия-Х

Работу выполнила
студентка группы С-201
Симонова Анастасия
Преподаватель Михайлова Л.
Н.

История

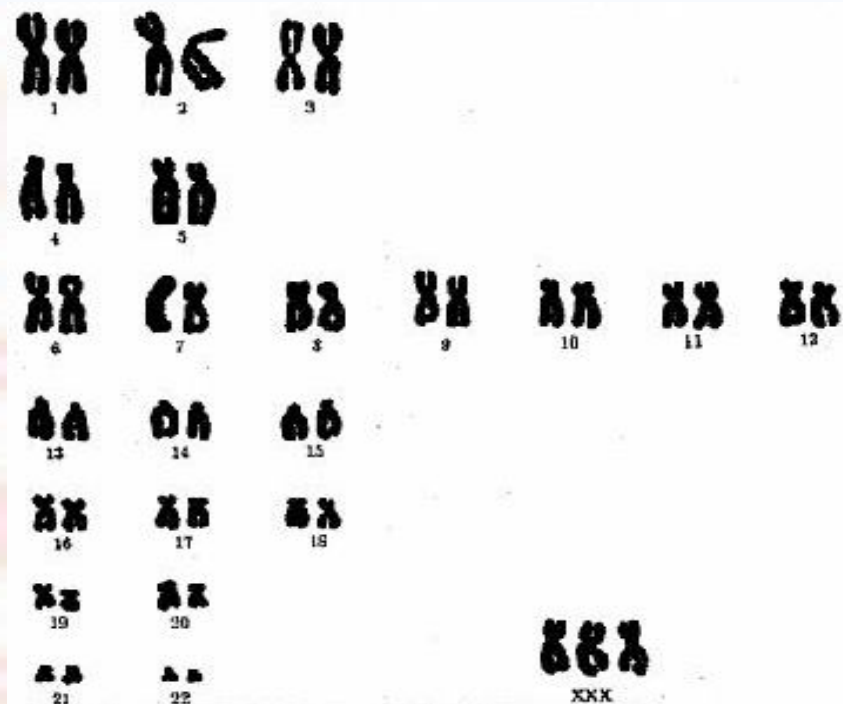


- ◆ Впервые синдром трисомии по хромосоме X был описан П. Джекобе и соавт. в 1959 г. Они обнаружили в ядрах эпителия слизистой оболочки щеки больной два тельца полового хроматина.



Характеристика кариотипа

- ♦ Трисомия по X-хромосоме (47,XXX) встречается у новорожденных девочек с частотой 1:1000; редко диагностируется в раннем детстве; взрослые больные обычно имеют нормальный женский фенотип.



Фенотипические признаки

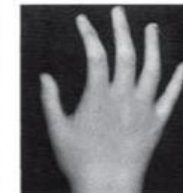
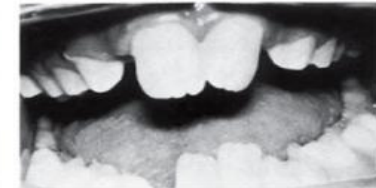
- ◆ Позднее развитие речи
- ◆ Эпилепсия
- ◆ Дисменорея
- ◆ Бесплодие



MedUniver.com
ВСЕ ШО МЕДИЦИНЕ...

Клинические признаки

- ◆ Отставание в росте
- ◆ Костные деформации
- ◆ Аменорея
- ◆ Небольшая умственная отсталость
- ◆ Изменения органа зрения
- ◆ Шизофрения
- ◆ Клинодактилия мизинцев
- ◆ Высокое твердое нёбо



Лечение

- ◆ При недостаточности функции яичников назначают циклическую терапию эстрогенами в комбинации с препаратами гестагенного действия (прегнин или прогестерон).



Диагностика

- ◆ Диагностика этого синдрома представляет большие трудности, поскольку клинический синдром очерчен нечетко. Так как нарушений роста у больных не отмечено, то в основе клинической диагностики лежит нарушение половой функции в виде первичной аменореи, бесплодия и т. д.

