

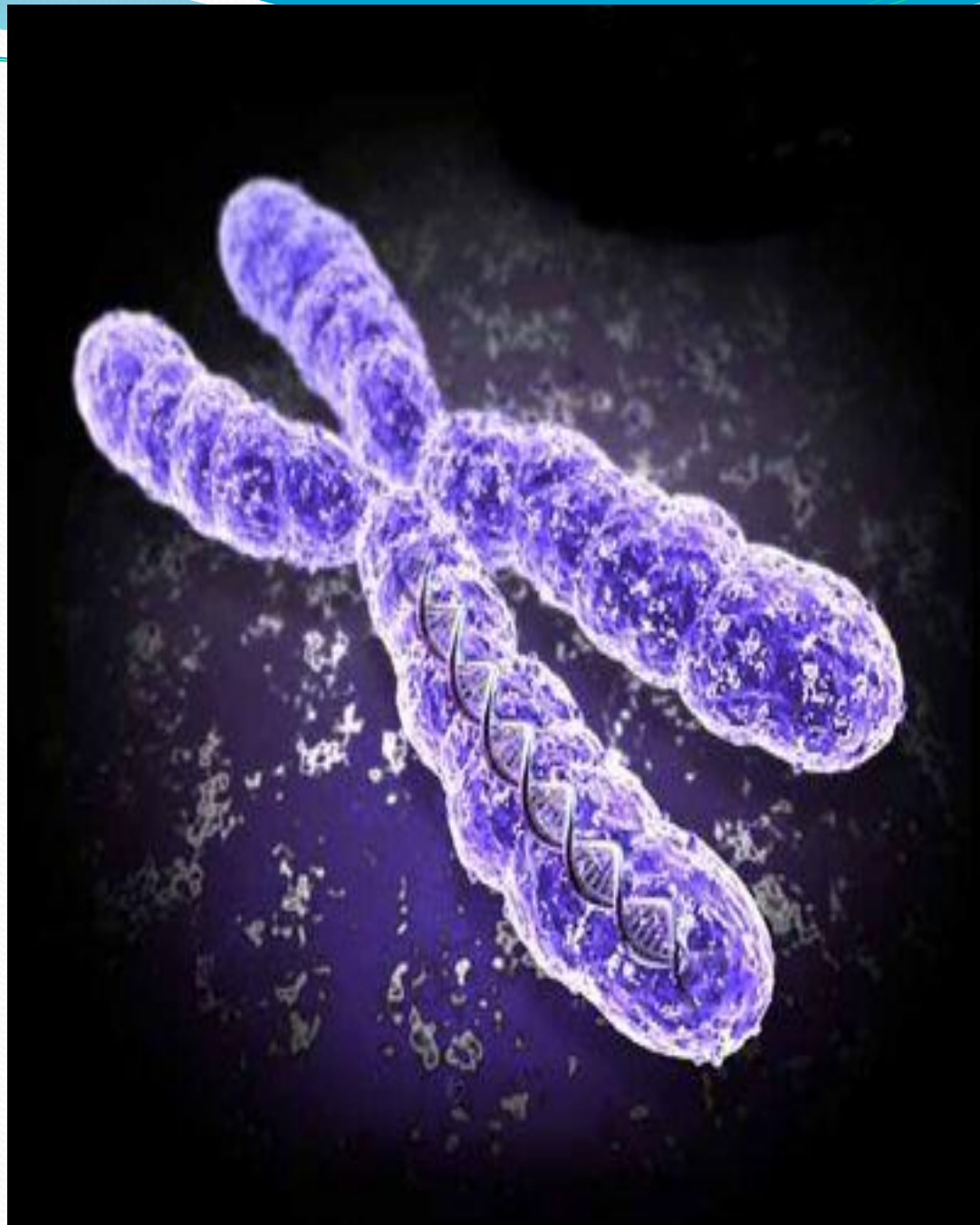
# Хромосомные мутации человека

Арнаутова Вера,  
11б класс СОШ № 43,  
г. Ярославль

# Хромосома

Хромосома – нитевидная структура клеточного ядра, несущая генетическую информацию в виде генов, которая становится видной при делении клетки. Хромосома состоит из двух длинных полинуклеатидных цепей, образующих молекулу ДНК. Цепи спирально закручены одна вокруг другой.

В ядре каждой соматической клетки человека содержится 46 хромосом, 23 из которых являются материнскими, а 23 - отцовскими. Каждая хромосома может воспроизводить свою точную копию в промежутках между клеточными делениями, так что каждая новая образующаяся клетка получает полный набор хромосом.



# перестроек

- Транслокация – перенос какого-то участка хромосомы в другое место той же хромосомы или на другую хромосому.
- Инверсия – внутрихромосомная перестройка, сопровождающаяся вращением хромосомного фрагмента на  $180^\circ$ , при котором меняется порядок генов хромосомы (АГВБДЕ).
- Делеция – удаление (утрата) участка гена из хромосомы, потеря участка хромосомы (хромосома АБВГД и хромосома АБГДЕ).
- Дупликации (удвоение) – тип хромосомной перестройки ( мутации ), заключающийся в удвоении какого-либо участка хромосомы (хромосома АБВВГДЕ).



# Синдром Дауна

Характерные внешние признаки: у людей отмечают плоское лицо с раскосыми глазами, широкие губы, широкий плоский язык с глубокой продольной бороздой на нем. Голова круглая, скошенный узкий лоб, ушные раковины уменьшены в вертикальном направлении, с приросшей мочкой, глаза с пятнистой радужной оболочкой. Волосы на голове мягкие, редкие, прямые с низкой линией роста на шее. Для людей с синдромом Дауна характерны изменения конечностей – укорочение и расширение кистей и стоп (акромикрия). Мизинец укорочен и искривлен, на нем только две сгибаемые борозды. На ладонях только одна поперечная борозда (четырепалая). Отмечаются неправильный рост зубов, высокое небо, изменения со стороны внутренних органов, особенно пищевого канала и сердца.

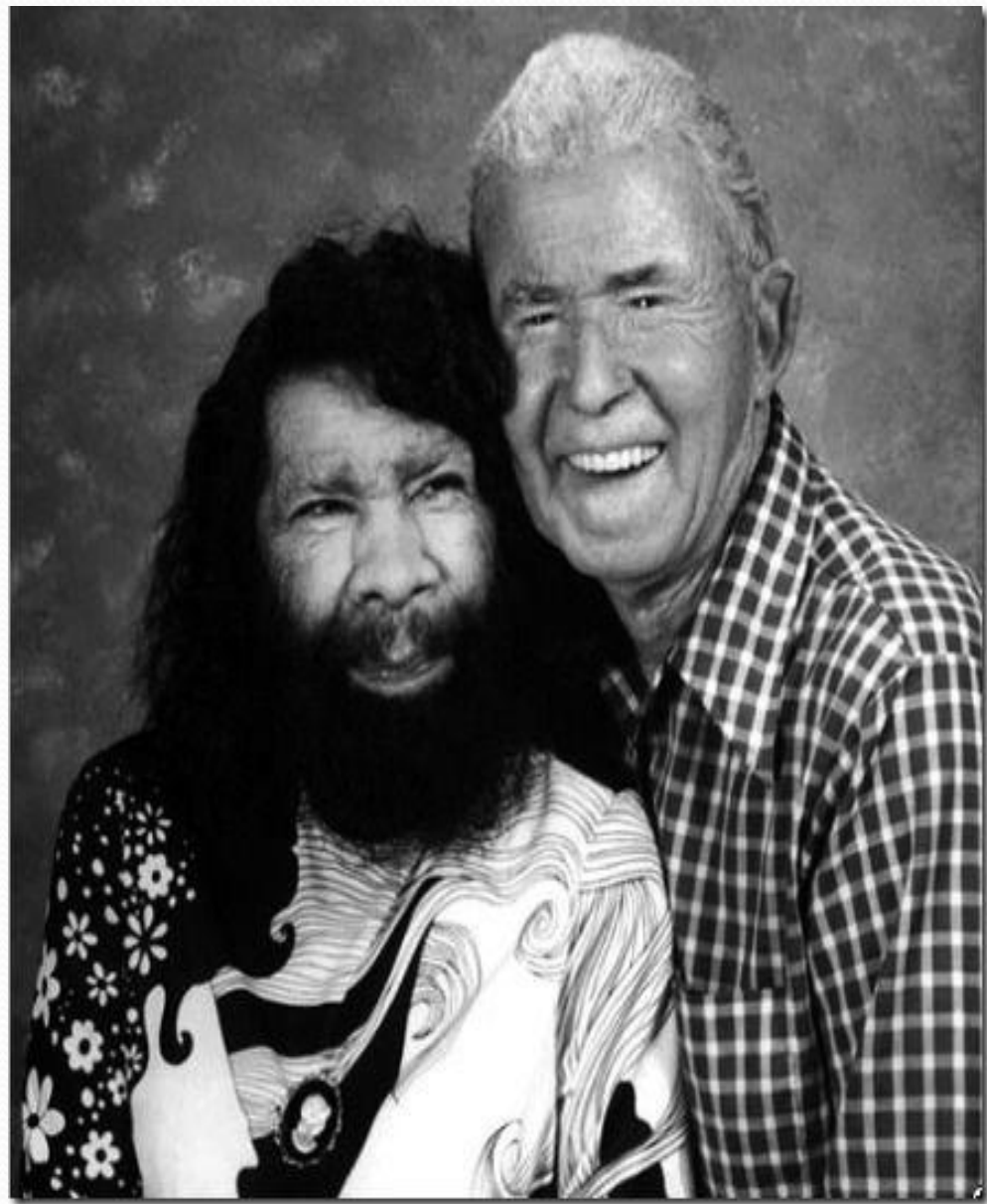


Даун





# Гипертрихоз



# Синдром Ангельмана

Характерные внешние  
признаки:

1. косоглазие;

2. гипопигментация кожи и  
глаз;

3. нарушение контроля над  
движениями языка,  
трудности при сосании и  
глотании;

4. подняты, согнуты во время  
шествия руки;

5. выдвинута нижняя челюсть;

6. широкий рот, широкий  
интервал между зубами;

7. частые слюнотечения,  
высунутый язык;

8. плоская затылок;

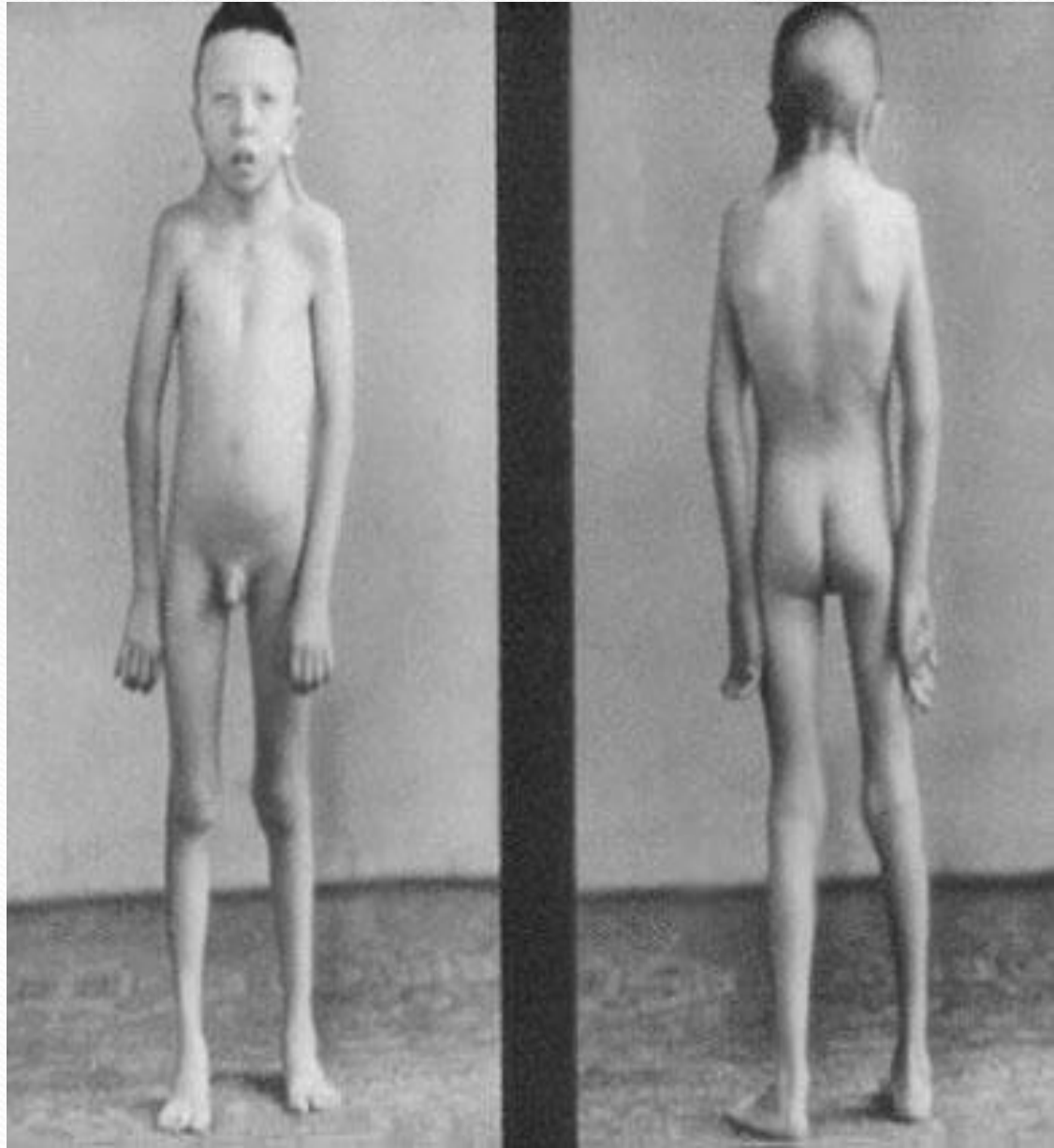
9. гладкие ладони





# Синдром Клайнфельтера

К началу полового созревания формируются характерные пропорции тела: больные часто оказываются выше сверстников, но в отличие от типичного евнухоидизма размах рук у них редко превышает длину тела, ноги заметно длиннее туловища. Кроме того, некоторые дети с данным синдромом могут испытывать трудности в учёбе и в выражении своих мыслей. В некоторых руководствах указывается, что у пациентов с синдромом Клайнфельтера отмечается несколько сниженный объём яичек до периода полового созревания.





# КРИКА



# Жером Лежен





# СИНДРОМ БЛУМА

Характерные внешние признаки:

1. Невысокий рост
2. Высыпания на коже, возникающие сразу после первого воздействия солнечных лучей
3. Высокий голос
4. Телеангиэктазия (расширенные кровеносные сосуды), которые могут проявляться на коже.



# СИНДРОМ ПАТАУ

Трисомия 13 хромосомы впервые была описана Томасом Бартолини в 1657 г., но хромосомный характер заболевания был установлен доктором Клаусом Патау в 1960 г. Болезнь названа в его честь. Синдром Патау был также описан у племен одного тихоокеанского острова. Считалось, что эти случаи были вызваны радиацией от испытаний атомных бомб.

