

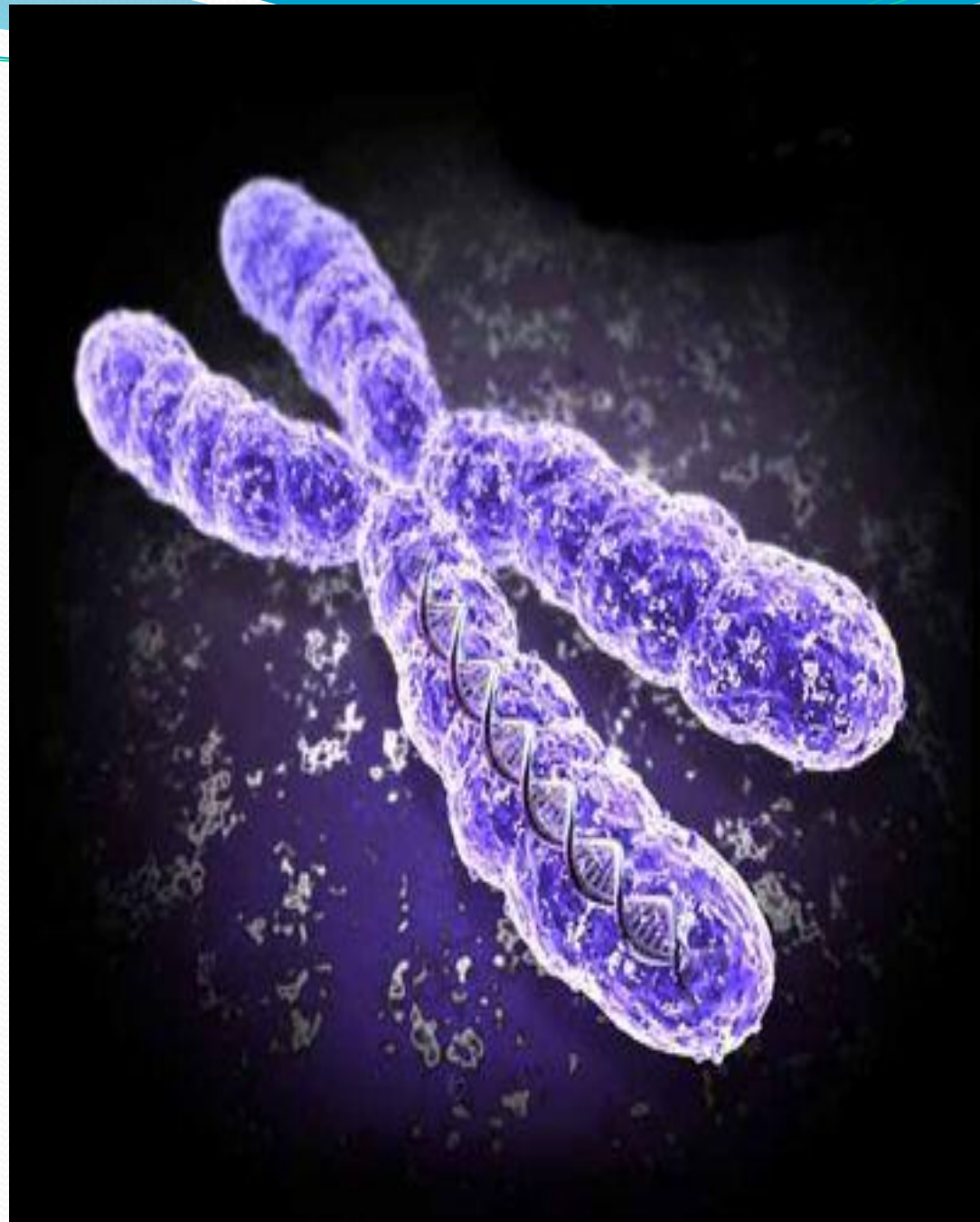
Хромосомные мутации человека

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

Хромосома

Хромосома – нитевидная структура клеточного ядра, несущая генетическую информацию в виде генов, которая становится видимой 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° , 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

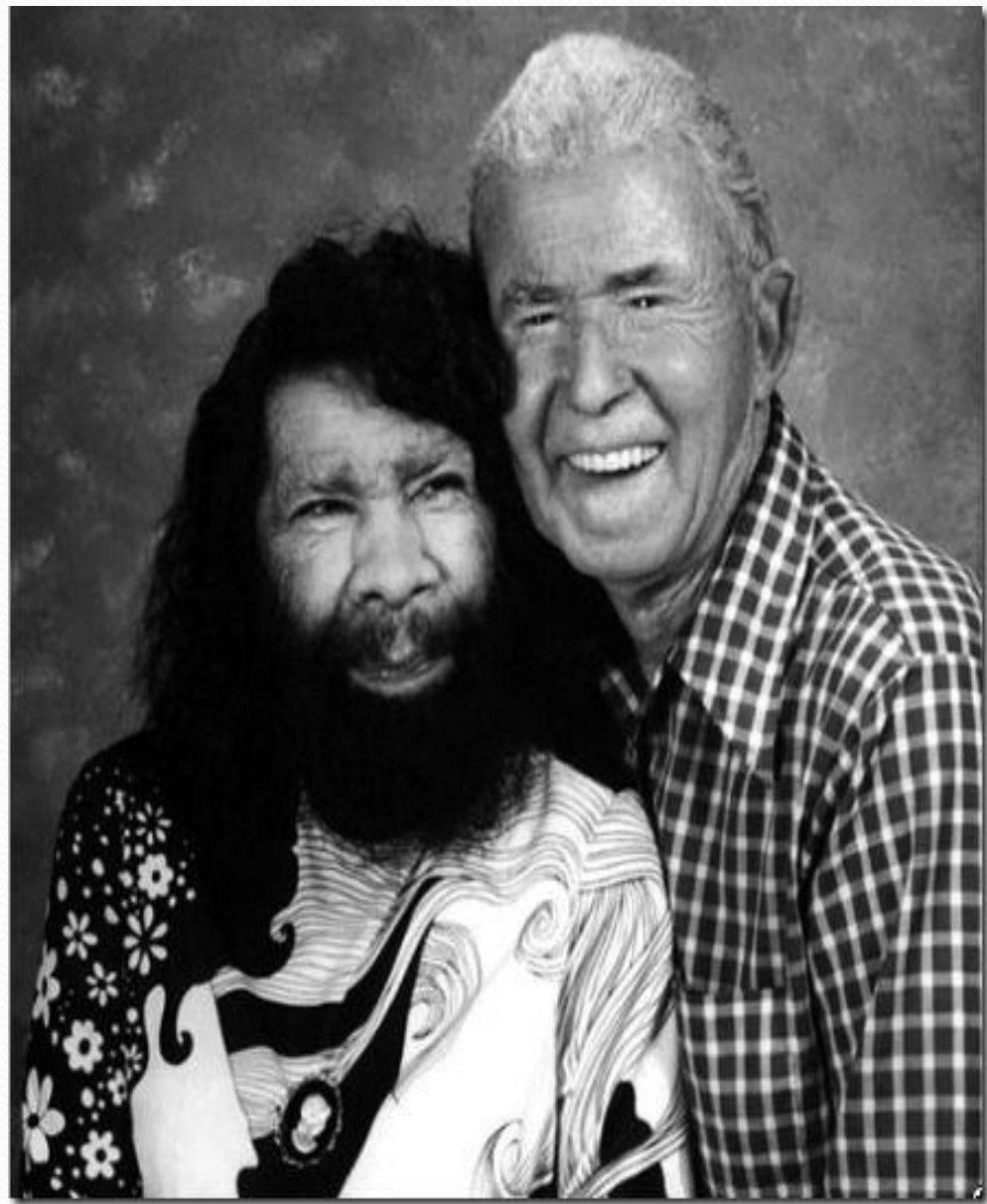
Характерные внешние признаки: у людей отмечают плоское лицо с раскосыми глазами, широкие губы, широкий плоский язык с глубокой продольной бороздой на нем. Голова круглая, скошенный узкий лоб, ушные раковины уменьшены в вертикальном направлении, с приросшей мочкой, глаза с пятнистой радужной оболочкой. 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
шестьвия руки;

5. выдвинута нижняя челюсть;

6. широкий рот, широкий
интервал между зубами;

7. частые слюнотечения,
высунутый язык;

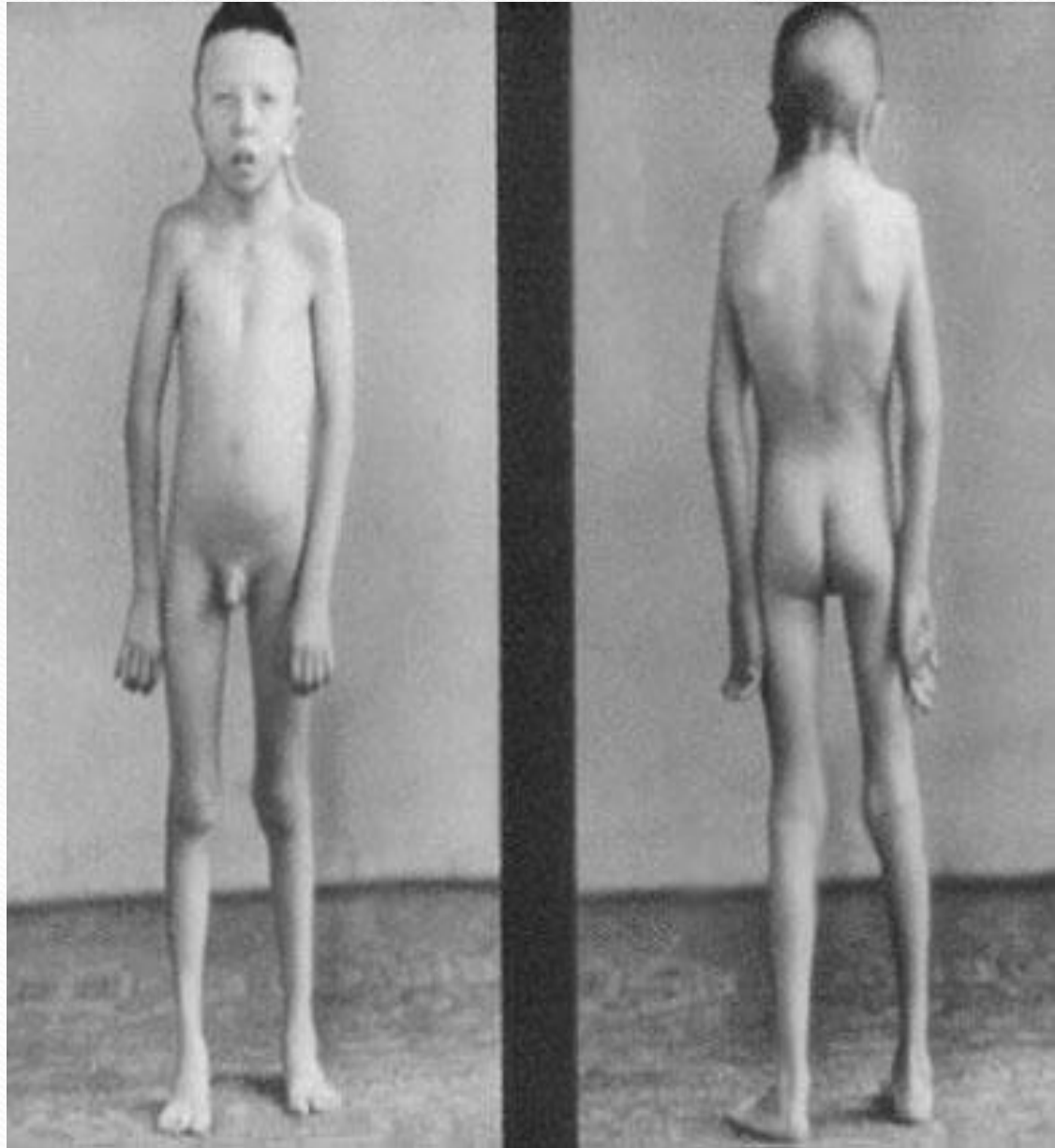
8. плоская затылок;

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.

