

**ГЕНОМНЫЕ**  
**МУТАЦИИ**



- **Геномные мутации** – это мутации, обусловленные изменением числа хромосом в наборе, не сопровождающемся нарушением их структуры.

# Геномные мутации

```
graph TD; A[Геномные мутации] --> B[ПОЛИПЛОИДИЯ]; A --> C[АНЕУПЛОИДИЯ];
```

## ПОЛИПЛОИДИЯ

Кратное увеличение числа хромосом в клетках.

Соматические клетки таких организмов содержат  $3n$ ,  $4n$ ,  $8n$  и т.п. хромосом

## АНЕУПЛОИДИЯ

Наиболее распространенный класс геномных мутаций, в результате которых возникают особи с аномальным числом хромосом

# Аномалии числа хромосом

Болезни,  
обусловленные  
нарушением числа  
**АУТОСОМ**  
(неполовых  
хромосом)

Болезни, связанные с  
нарушением числа  
**ПОЛОВЫХ**  
хромосом

# **СИНДРОМ ДАУНА**

- Трисомия по 21 хромосоме.
- Частота рождения: 1 на 800 или 1 на 1000
- Возраст влияет на зачатие ребенка с синдромом Дауна

# Внешние признаки:



- «плоское лицо»
- Аномальное укорочение черепа
- Кожная складка на шее у новорожденных
- Гиперподвижность суставов
- Мышечная гипотония
- Плоский затылок
- Короткие конечности и шея
- Открытый рот
- Аркообразное небо
- ВПС (врожденный порок сердца)

- Дети с синдромом Дауна обучаемы
- Когнитивное развитие в разных случаях сильно различается
- В большинстве случаев имеют проблемы с речью
- Мелкая моторика задерживается в развитии









# **СИНДРОМ ПАТАУ**

- Трисомия по 13 хромосоме
- Частота встречаемости 1:7000 – 1:14000
- Множественные пороки развития

# Признаки:

- Тяжелые врожденные пороки
- Масса тела новорожденных ниже нормы
- Микроцефалия
- Нарушения развития ЦНС
- Низкий скошенный лоб
- Суженные глазные щели
- Запавшая переносица
- Широкое основание носа
- Расщелина верхней губы и неба
- Пороки сердца
- Задержка умственного развития



- Большинство детей умирают в первые недели или месяцы (95%)
- Оставшиеся в живых страдают глубокой идиотией



# СИНДРОМ ЭДВАРДСА

- Трисомия по 18 хромосоме
- Низкий вес у новорожденных
- Частота появления синдрома 1:6000 рождений
- Риск рождения больного ребенка увеличивается с возрастом

# Признаки:

- Аномалии мозгового и лицевого черепа
- Нижняя челюсть и ротовые отверстия маленькие
- Глазные щели узкие и короткие
- Ушные раковины деформированы
- Грудная клетка широкая и короткая
- Аномальное развитие стопы
- Пороки сердца
- Снижение мышечного тонуса
- Умственная отсталость



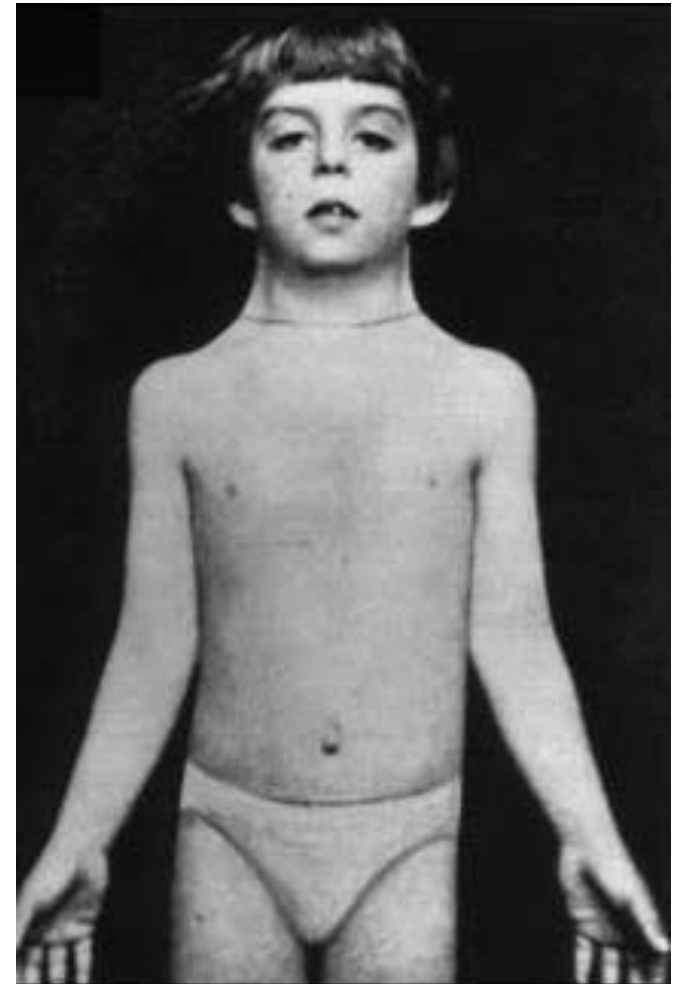




# **СИНДРОМ** **ШЕРЕШЕВСКОГО-** **ТЕРНЕРА**

- Отсутствие одной X-хромосомы у женщин
- Низкорослость
- Половой инфантилизм
- Кожные крыловидные складки на боковых поверхностях шеи
- Деформация локтевых суставов

- Рост 135-145 см
- Масса тела избыточна
- Избыток кожи на шее
- Патологии развития НС
- Психический инфантилизм с эйфорией при хорошей практической приспособляемости и социальной адаптации



- **Главный вид терапии – эстрогенизация  
(назначение женских половых гормонов)**

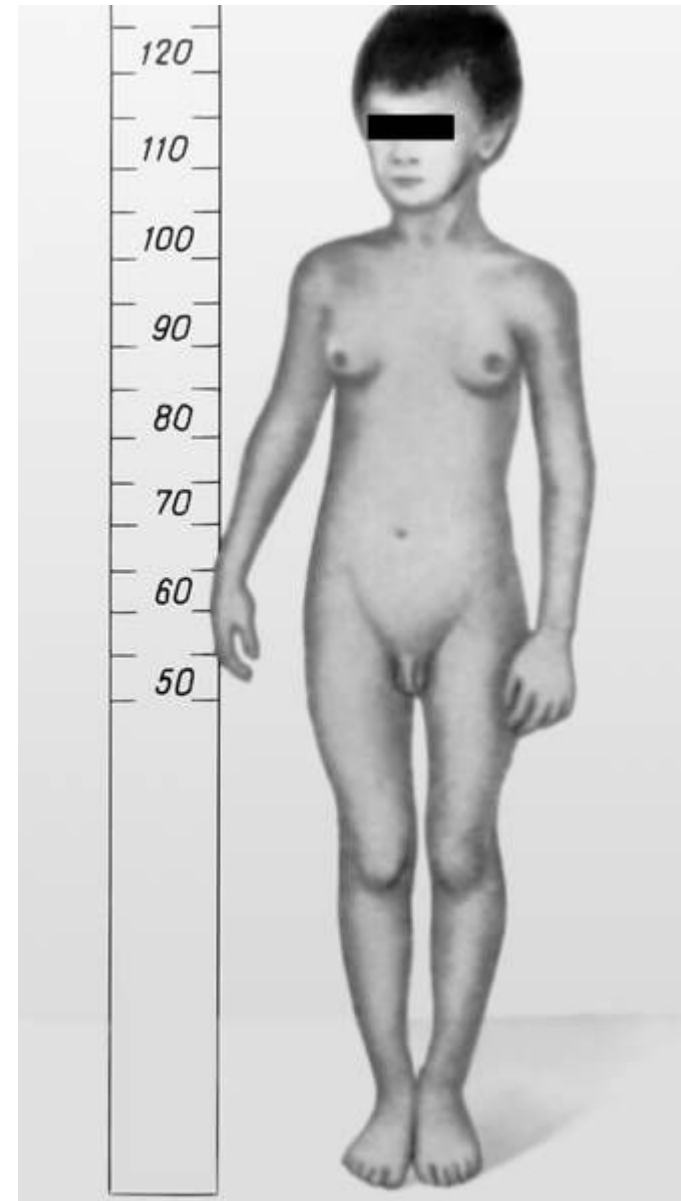


# **СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА**

- Полисомия по X и Y хромосомам у мальчиков
- Частота 1:500 – 1:700 новорожденных

# Признаки:

- Длинные ноги, высокая талия, высокий рост
- Гинекомастия
- Половой инфантилизм
- Бесплодие
- Умственное развитие отстает, хотя иногда интеллект нормальный
- Скромные, тихие, более чувствительные по сравнению со сверстниками



Нуждаются в  
пожизненной  
заместительной  
терапии  
препаратами  
тестостерона

