ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Студент 1-го курса специальности
лечебное дело Российского
Университета Дружбы Народов Иванов
Павел, мл-118

- Хромосомные болезни (синдромы) - это группа врожденных патологических состояний, проявляющихся аномалиями развития и обусловленных нарушениями числа или структуры соматических хромосом или половых хромосом.

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ДЕЛЯТСЯ НА:

- Аномалии числа хромосом.
- Нарушения структуры хромосом.

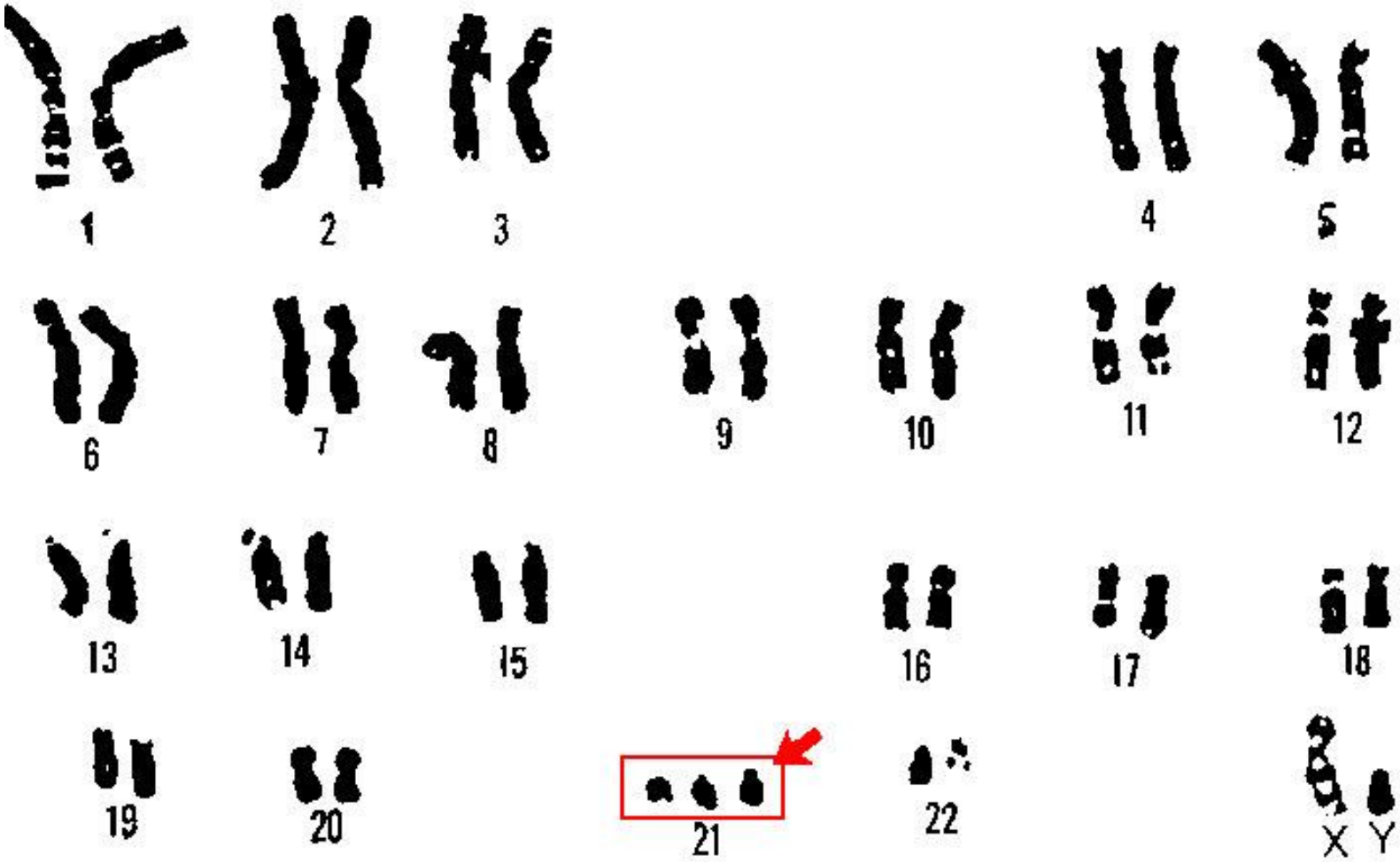
АНОМАЛИИ ЧИСЛА ХРОМОСОМ:

- Болезни, обусловленные нарушением числа аутосом хромосом;
- Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом;
- Болезни, причиной которых является полиплоидия.

БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА АУТОСОМ ХРОМОСОМ

- Синдром Дауна;
- Синдром Патау;
- Синдром Эдвардса.

СИНДРОМ ДАУНА

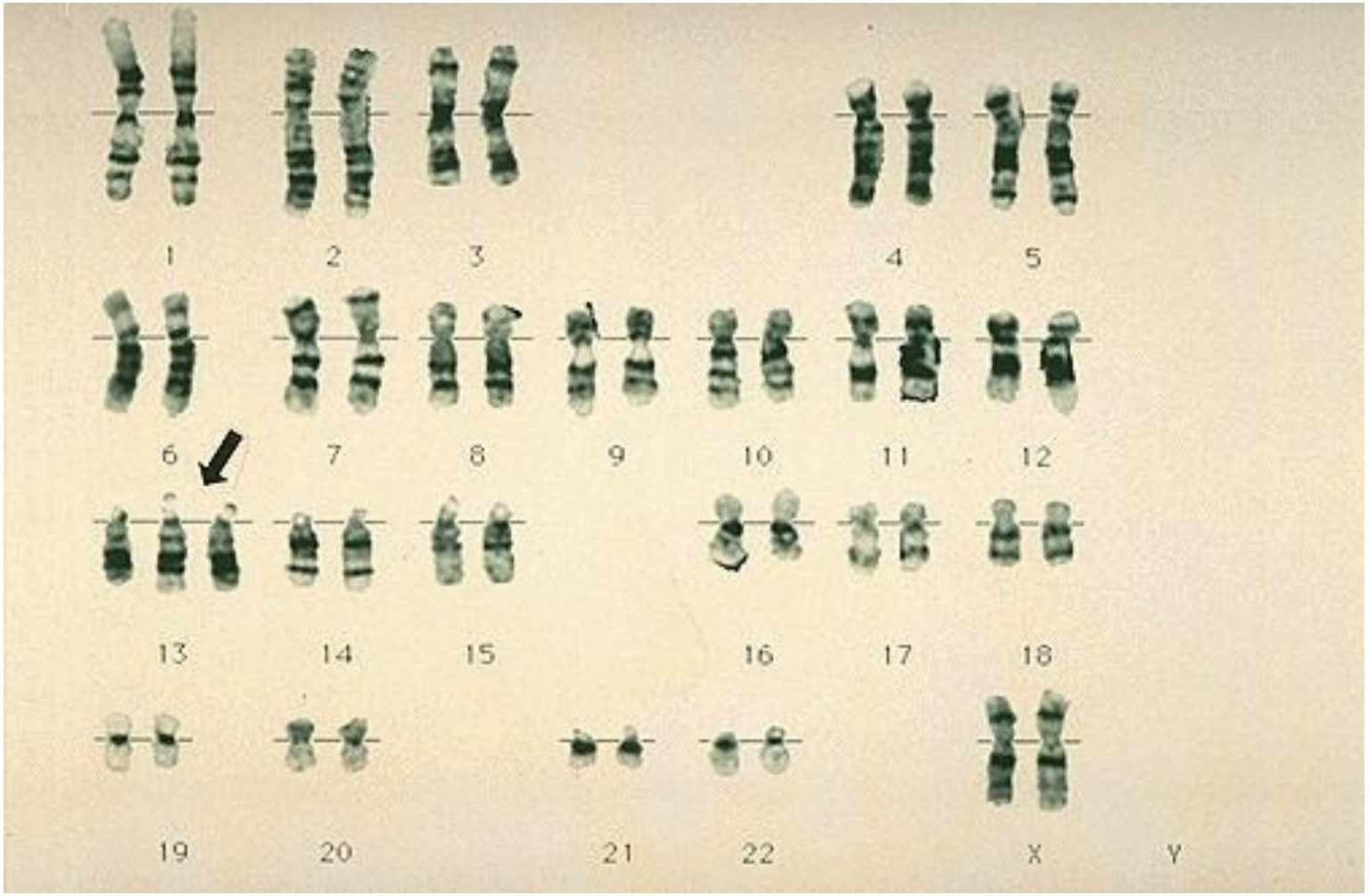


Синдром Дауна. Характерные признаки:

Маленькая округлая голова, гладкая влажная отечная кожа, сухие истонченные волосы, маленькие округлые уши, маленький нос, толстые губы, поперечные бороздки на языке, который зачастую высунут наружу, так как не помещается в полости рта. Пальцы короткие и толстые, мизинец сравнительно мал и обычно загнут вовнутрь. Расстояние между первым и вторым пальцами на кистях и стопах увеличено. Конечности короткие, рост, как правило, значительно ниже нормы. Половые признаки развиты слабо, и, вероятно, в большинстве случаев способность к репродукции отсутствует.

СИНДРОМ ДАУНА

СИНДРОМ ПАТАУ

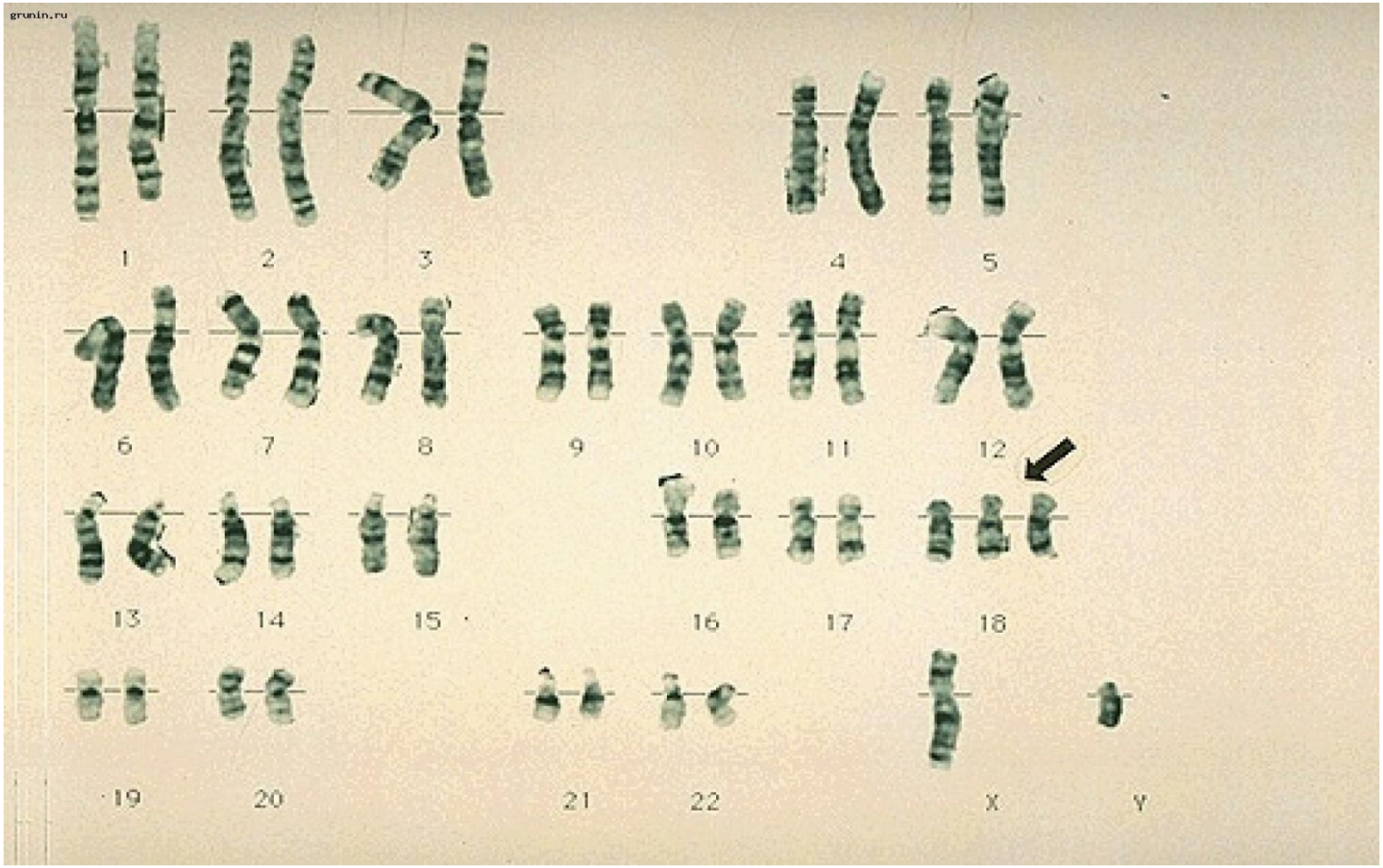


Синдром Патау. Характерные признаки:

- Полидактилия;
- Низко посаженные и деформированные ушные раковины;
- Выступающая пятка;
- Деформация ноги, стопа выглядит как качеля;
- Омфалоцеле (брюшной дефект, пупочная грыжа);
- Аномальный вид кисти;
- Перекрытие пальцами большого пальца;
- Врожденное отсутствие кожи (отсутствуют участки кожи / волос);
- Волчья пасть, заячья губа (расщепление неба).

СИНДРОМ ПАТАУ

СИНДРОМ ЭДВАРДСА



СИНДРОМ ЭДВАРДСА. ХАРАКТЕРНЫЕ ПРИЗНАКИ:

Симптомы	Частота встречаемости, %
Тяжелая задержка психомоторного и физического развития	100
Затруднения при глотании, проблемы с кормлением	100
Низкая масса тела при рождении	100
Гипертонус	65
Пороки развития головного и спинного мозга	30
Менингомиелоцеле	15
Выступающий затылок	90
Низко посаженные, уродливые уши	90
Птоз, эпикант, микрофтальмия	30
Расщелина губы и неба	15
Микрогнатия	90
Короткая шея с избыточностью кожи	60
Короткая грудина	90
Врожденный порок сердца (обычно дефект межжелудочковой перегородки)	95
Эвентерация диафрагмы	30
Паховая и пупочная грыжи	60
Пилоростеноз	30

СИНДРОМ ЭДВАРДСА

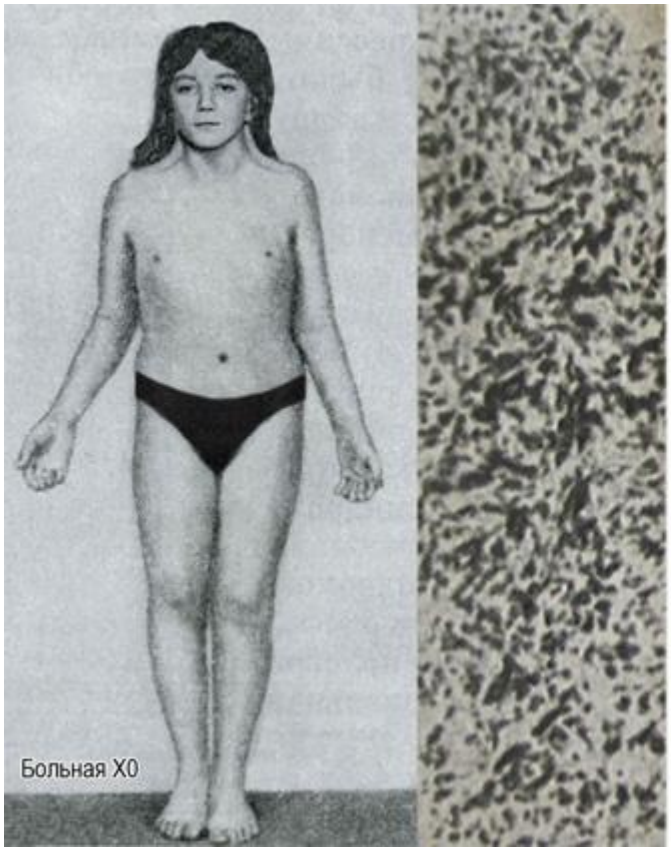
Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом

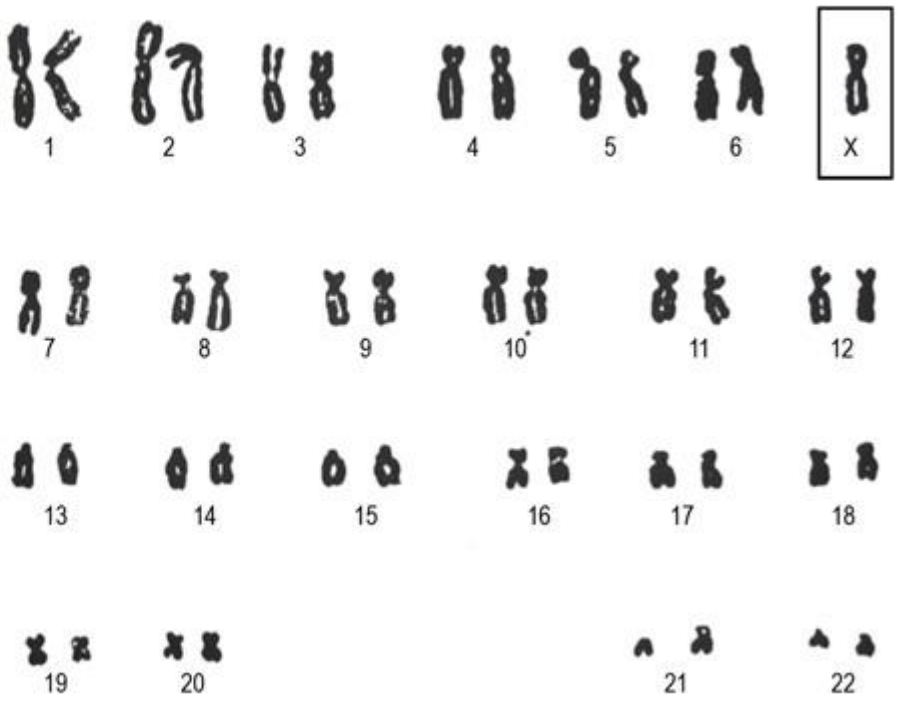
- Синдром Шерешевского-Тернера;
- Синдром Клайнфелтера.

СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

Симптомы	Частота встречаемости, %
Низкий рост	97
Первичная аменорея	96
Стерильность	70
Лимфатический отек кистей и стоп при рождении	40
Крыловидные складки на шее	53
Пороки сердца	20
Пороки развития почек	40
Умственная отсталость	18
Высокое небо	45
Широкая грудная клетка, часто с деформацией	40
Cubitus valgus	48
Снижение слуха	53

СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА. ХАРАКТЕРНЫЕ ПРИЗНАКИ





СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛТЕРА

Симптомы	Частота встречаемости, %
Высокий рост, астеничное телосложение	80
Умственная отсталость	5
Маленькие наружные половые органы	50
Гистологические доказательства нарушений сперматогенеза	100
Гинекомастия	55
Сниженный уровень тестостерона	80
Повышенный уровень гонадотропина	75
Плохой рост волос на лице	80

СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛТЕРА.

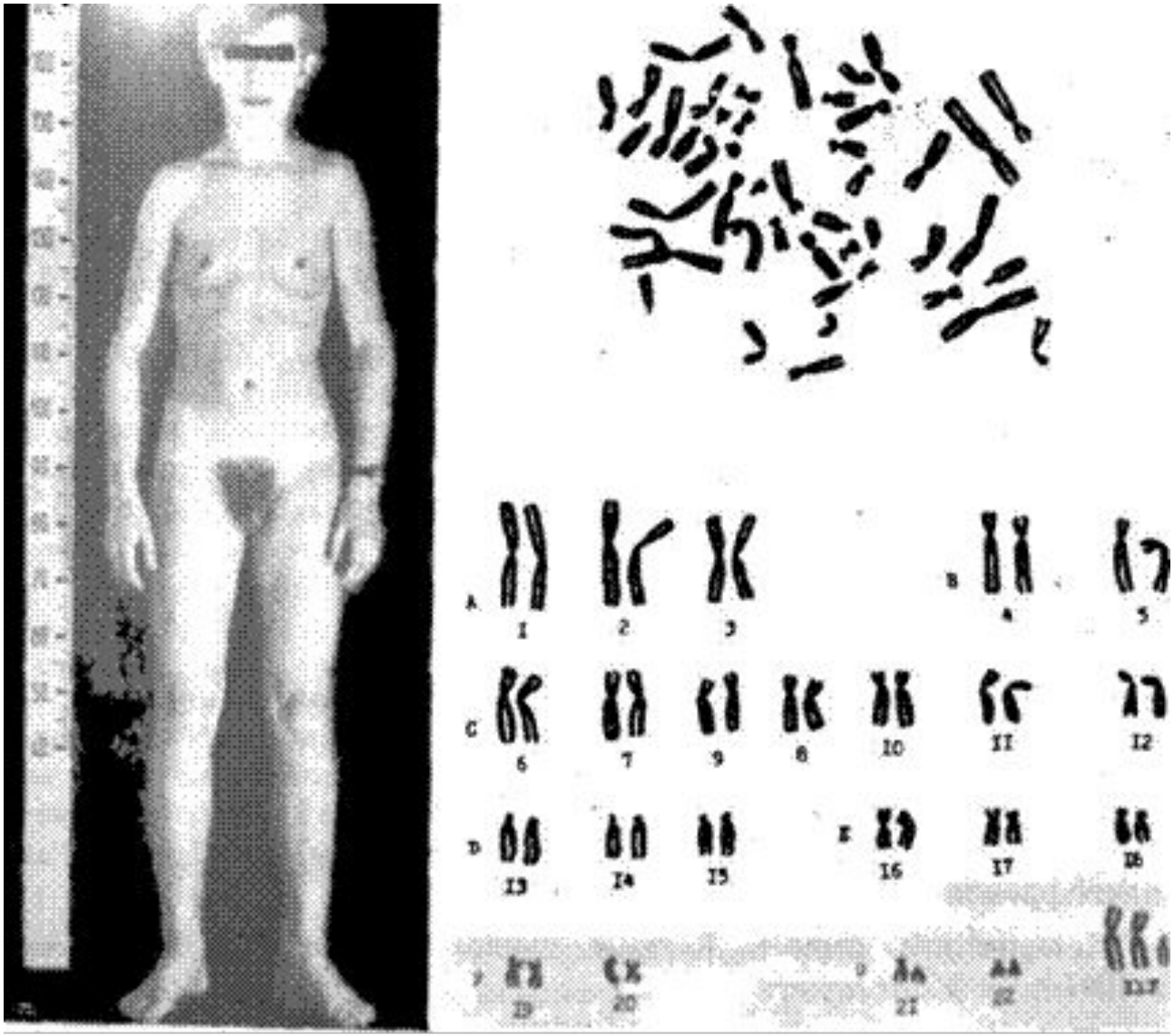


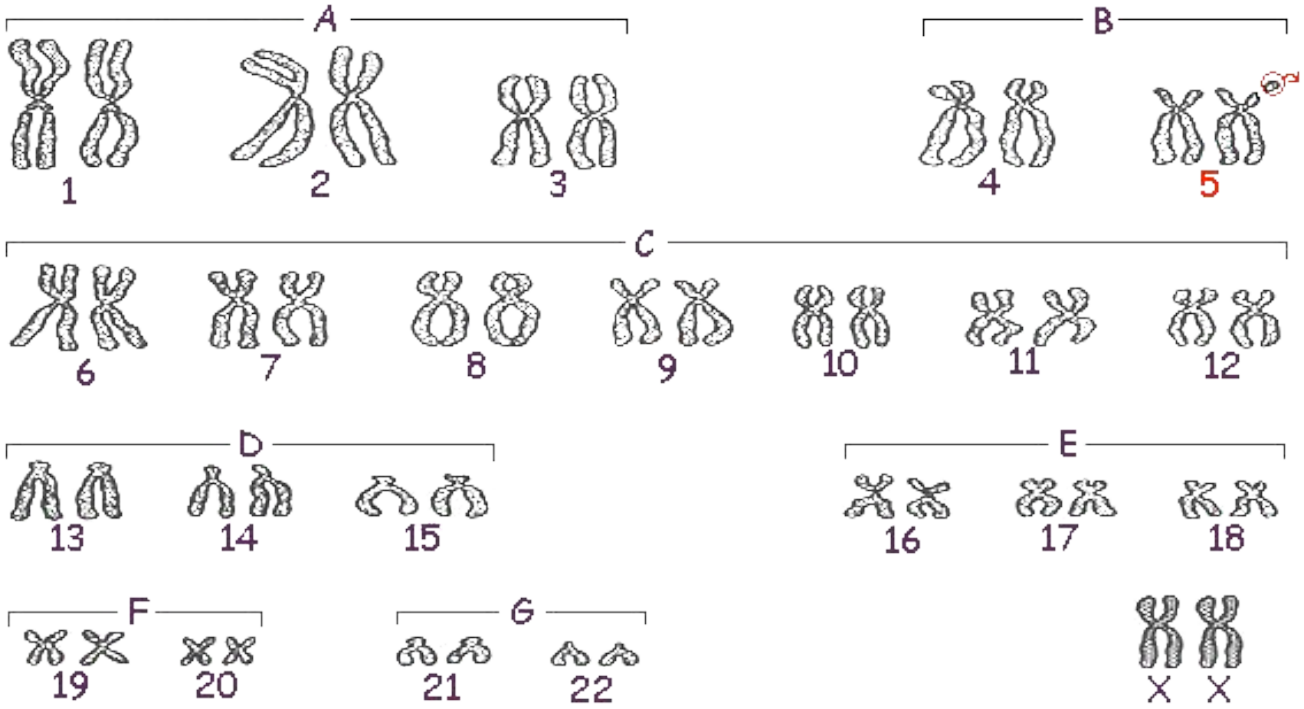
Рис. 69. Синдром Клайнфелтера у больного 14 лет с кариотипом 47XXY.

НАРУШЕНИЯ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ БЫВАЮТ:

- Транслокация;
- Делеция;
- Инверсия;
- Дублекация;
- Изохромосомия;

ДЕЛЕЦИЯ

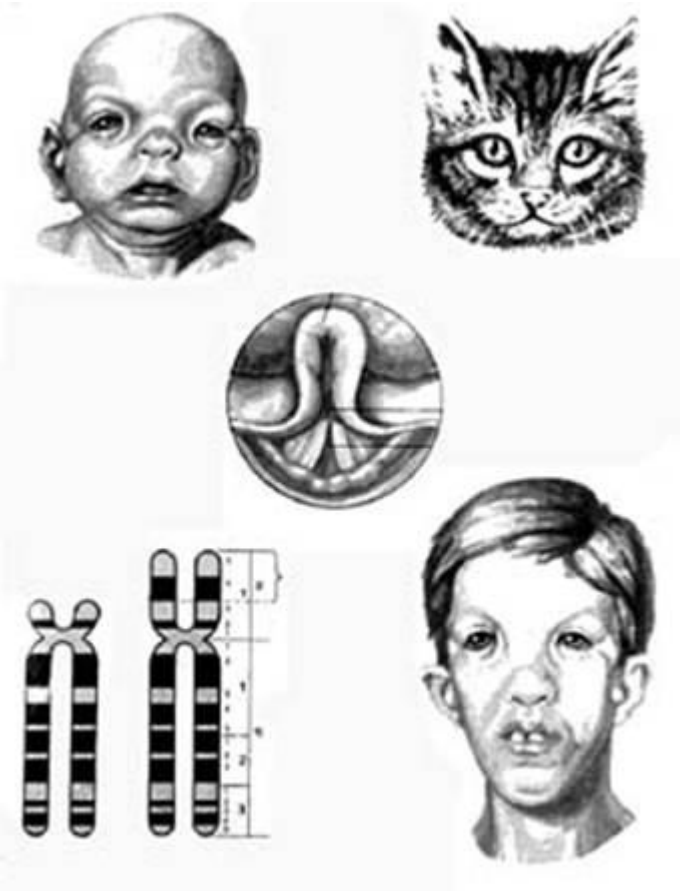
- Синдром «кошачьего крика».



Синдром «кошачьего крика». Характерные признаки

- общее отставание в развитии,
- низкая масса при рождении и мышечная гипотония,
- лунообразное лицо с широко расставленными глазами
- характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки) или недоразвитие гортани. Признак исчезает к концу первого года жизни.

СИНДРОМ «КОШАЧЬЕГО КРИКА»



КОНЕЦ