

# 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.

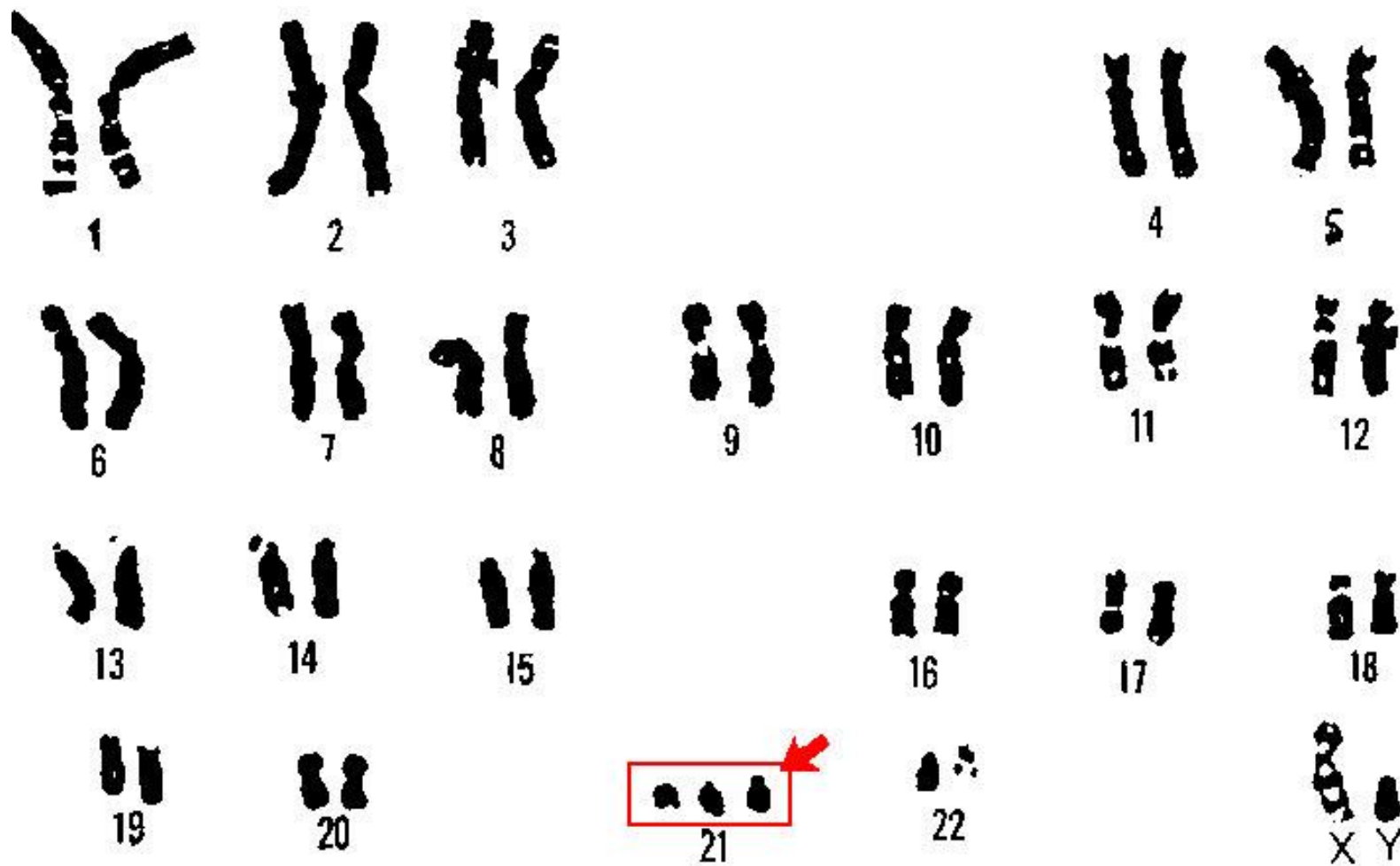
## АНОМАЛИИ ЧИСЛА ХРОМОСОМ:

- 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:

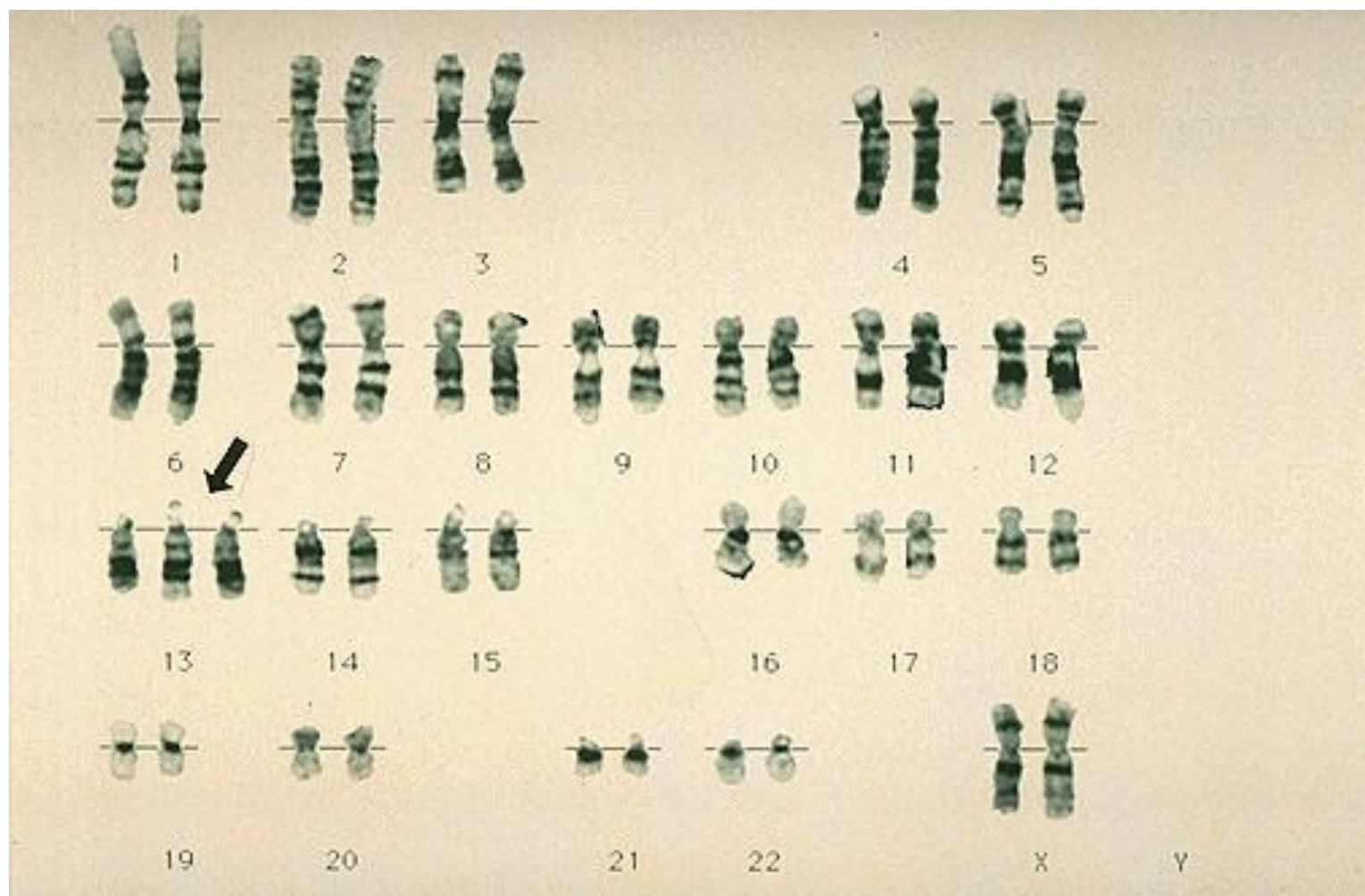
Маленькая округлая голова, гладкая влажная отечная кожа, сухие истонченные волосы, маленькие округлые уши, маленький нос, толстые губы, поперечные бороздки на языке, который зачастую высунут наружу, так как не помещается в полости рта. Пальцы короткие и толстые, мизинец сравнительно мал и обычно загнут 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

**микроцефалия**



**отсутствие бровей**

**расщепление губы  
и (или) нёба**



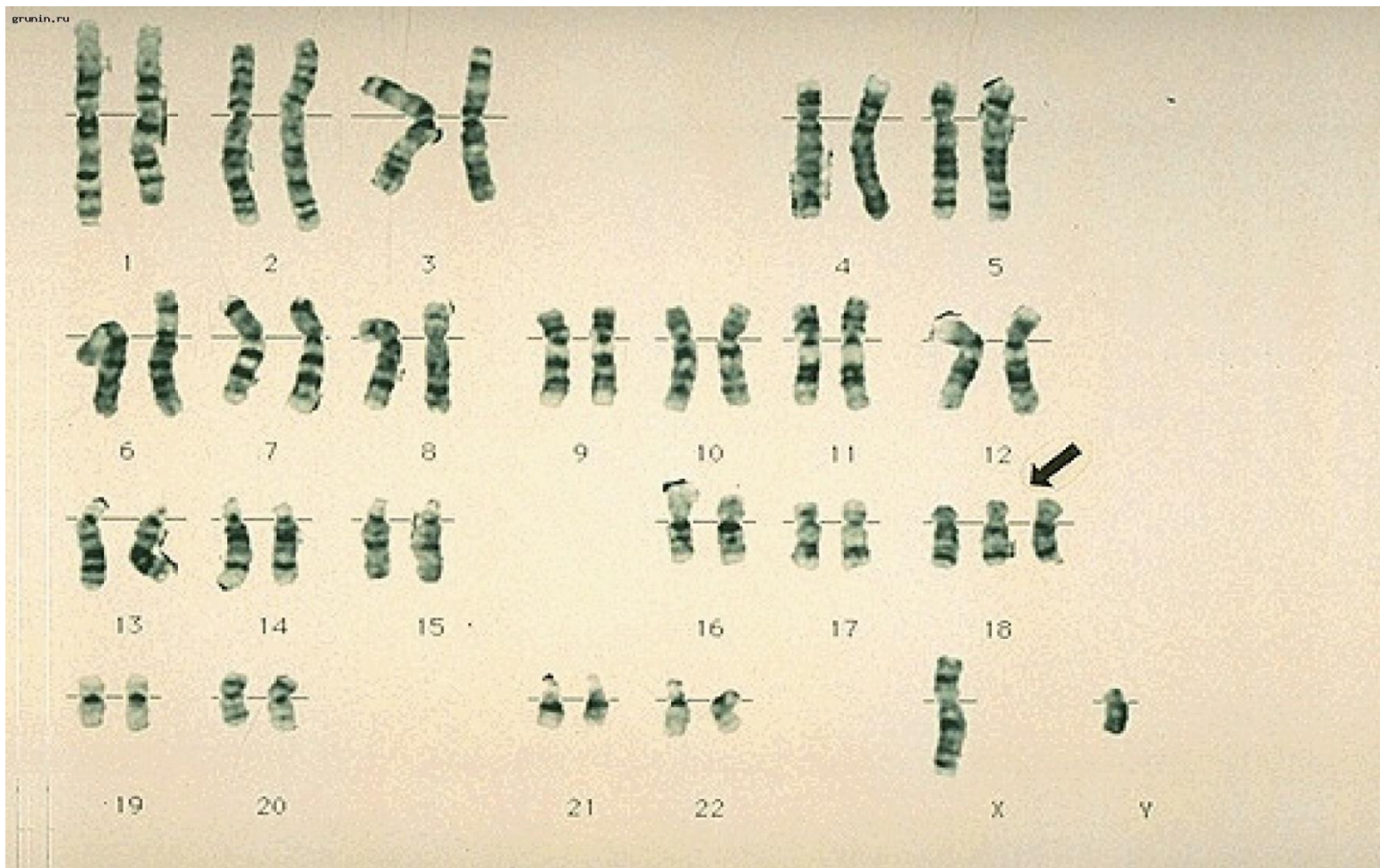
**деформированные  
ушные раковины**



**полидактилия  
(лишние пальцы)**

**аномальные  
гениталии**

# 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

www.lucina.org

small  
mouth,  
small jaw,  
short neck

shield chest,  
or short and  
prominent  
sternum;  
and wide-  
set nipples



occiput, or back part  
of the skull, is  
prominent

dysplastic, or  
malformed ears



clenched hands  
with overlapping  
fingers

flexed big toe;  
prominent heels

*UK Children's*

## БОЛЕЗНИ, СВЯЗАННЫЕ С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

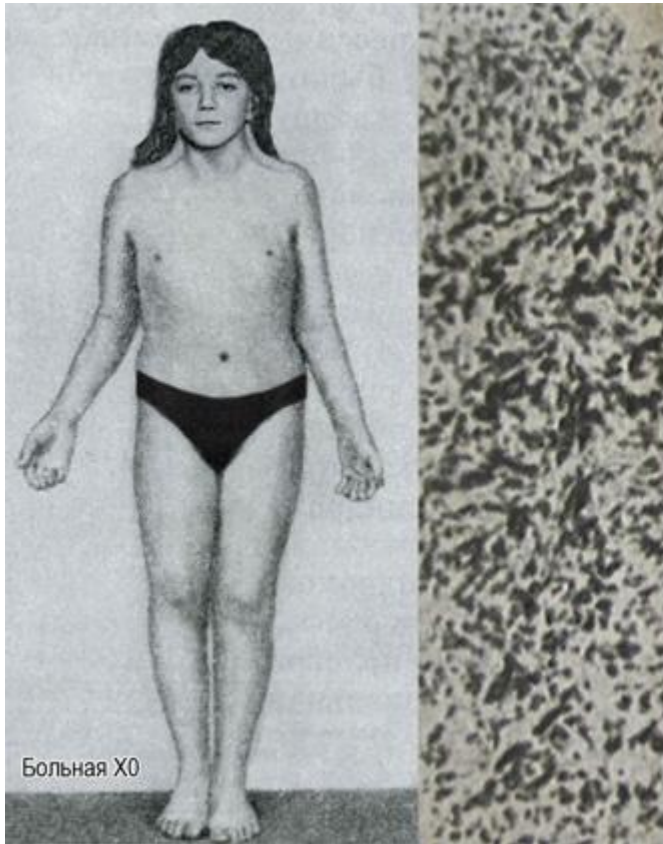
- Синдром Шерешевского-Тернера;
- Синдром Клайнфелтера.

# СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

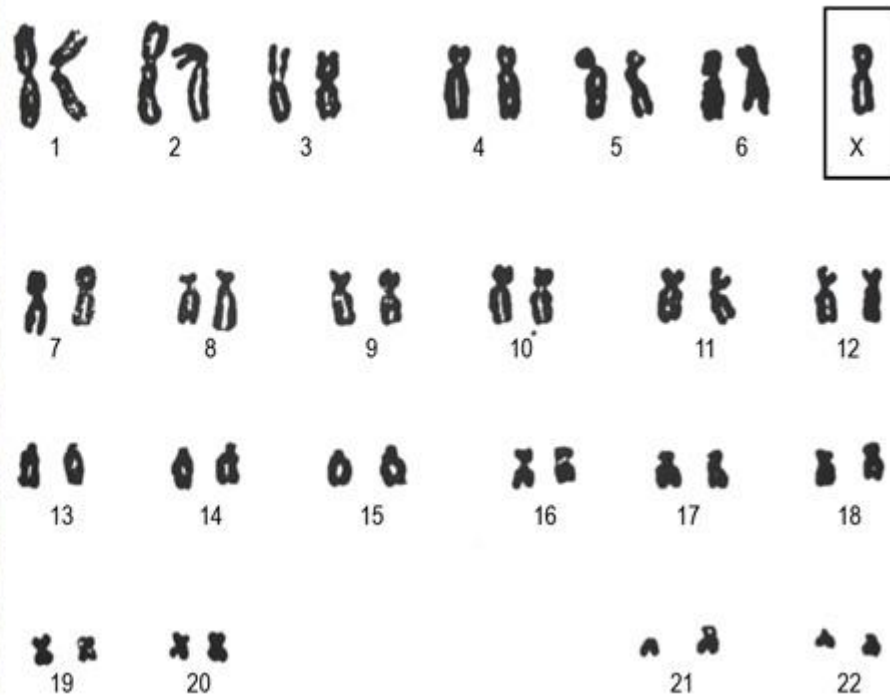
Симптомы	Частота встречаемости, %
Низкий рост	97
Первичная аменорея	96
<b>Стерильность</b>	70
лимфатический отек кистей и стоп при рождении	40
Крыловидные складки на шее	53
Пороки сердца	20
Пороки развития почек	40
Умственная отсталость	18
Высокое небо	45
Широкая грудная клетка, часто с деформацией	40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



# СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА. ХАРАКТЕРНЫЕ ПРИЗНАКИ



Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / XO



# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛТЕРА

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

# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛТЕРА.

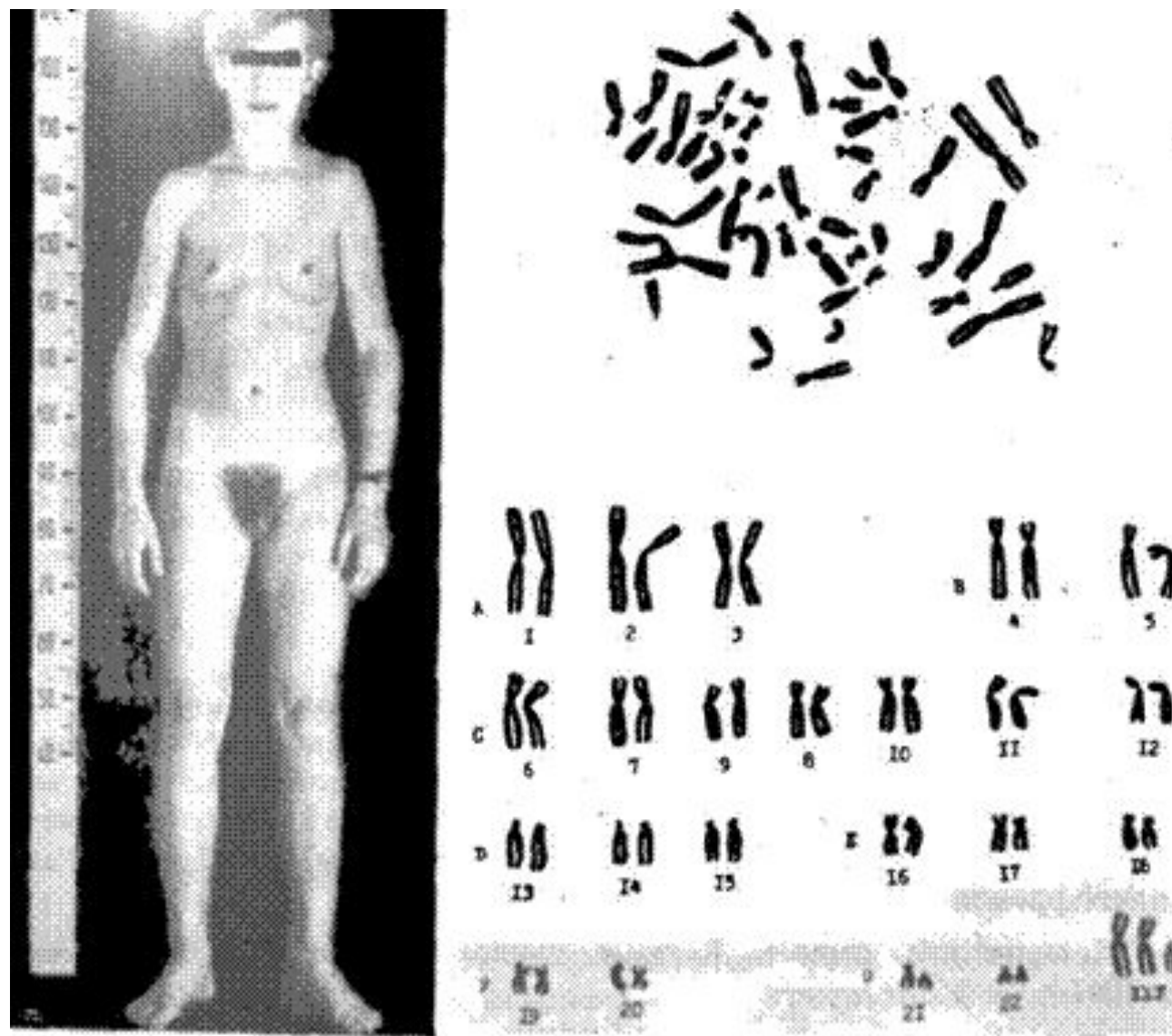


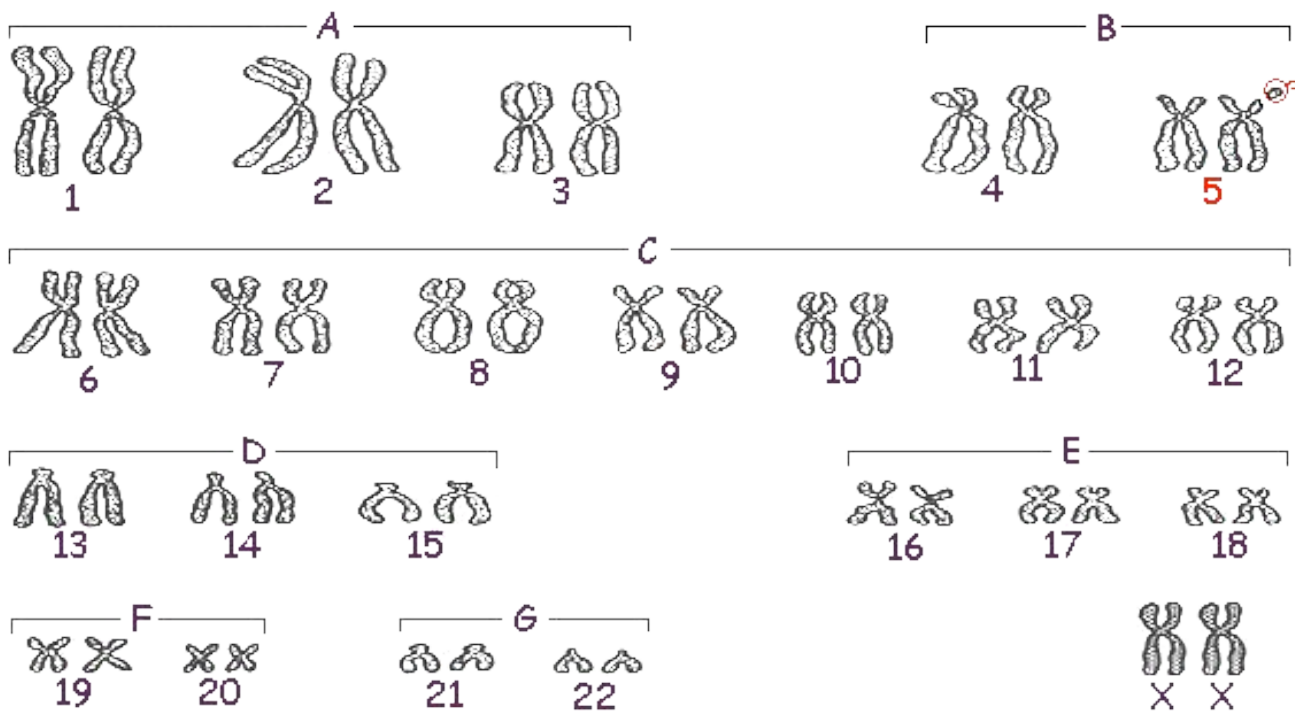
Рис. 69. Синдром Клайнфелтера у мальчика 14 лет с каротином 47XXY.

# НАРУШЕНИЯ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ БЫВАЮТ:

- Транслокация;
- Делеция;
- Инверсия;
- Дупликация;
- Изохромосомия;

# ДЕЛЕЦИЯ

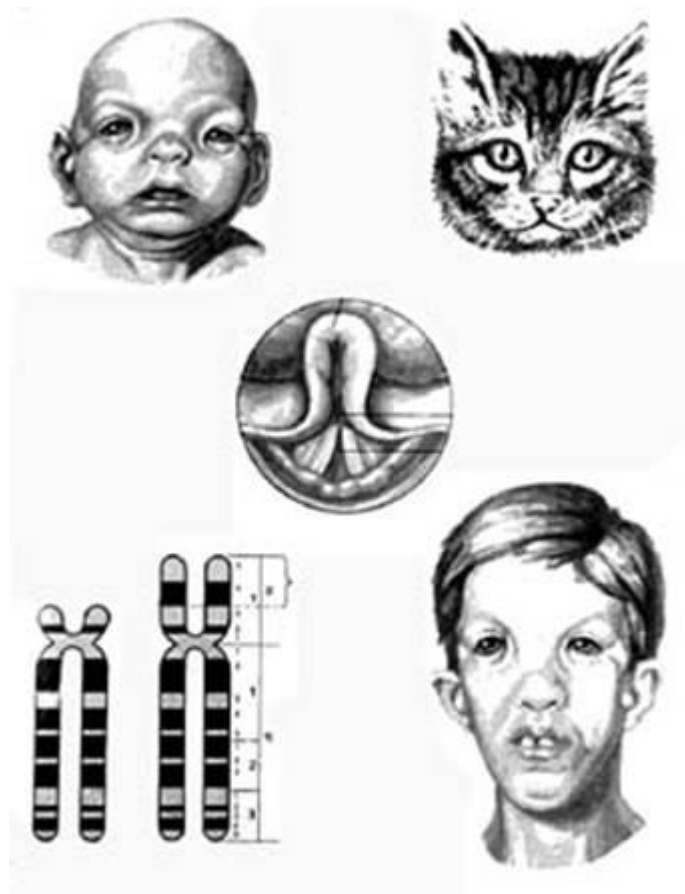
- Синдром «кошачьего крика».



# 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