

Синдром ломкой Х-хромосомы и Х-сцепленная умственная отсталость

Презентацию подготовили студентки
группы 17КСП-СДО(б\о)СП-1
Корчинская А.Ю. и Романова С.В.

Что такое синдром ломкой X-хромосомы?

- Синдром ломкой X-хромосомы или синдром Мартина-Белл - это наследственное заболевание, которое, как правило, передается от родителя к ребенку.



Нормальная X-хромосома



Нормальный
ген FMR1

Ломкая X-хромосома



Мутантный
ген FMR1

Фрагмент с увеличенным
количеством повторов

Признаки и симптомы синдрома ломкой X-хромосомы

Физические признаки:

Большая голова

Длинное, узкое лицо

Большие уши

Выпуклый лоб и подбородок

Чрезмерно гибкие суставы (особенно пальцы)

У мальчиков увеличенные яички, которые ещё больше увеличиваются после полового созревания

У девочек физические признаки синдрома ломкой X-хромосомы меньше выражены



ичес
тва:

**Другие
возможные
проявления
заболевания:**

к и
д

Судороги

ие
ости

Хронические
инфекционные
заболевания
внутреннего
уха

с

Шумы в
сердце,
вызванные
пролапсом
митрального
клапана

Диагностика и вероятность передачи по наследству



Лечение синдрома ломкой X-хромосомы

- физиотерапия
- реабилитационная терапия
- лечение дефектов речи
- работа с дефектологами
- антидепрессанты
- противосудорожные вещества
- стимуляторы и нейролептики

X-сцепленная умственная отсталость

- ***Сцепленная с полом умственная отсталость*** — большая группа наследственных синдромов, ведущий признак которых та или иная степень умственной отсталости вследствие мутаций генов, расположенных в X-хромосоме.

- • **F70.0** Умственная отсталость лёгкой степени с указанием на отсутствие или слабую выраженность нарушения поведения
- **F70.1** Значительное нарушение поведения, требующее ухода и лечения при умственной отсталости лёгкой степени
- **F70.8** Другие нарушения поведения при умственной отсталости лёгкой степени
- **F70.9** Умственная отсталость лёгкой степени без указаний на нарушение поведения
- **F71.0** Умственная отсталость умеренная с указанием на отсутствие или слабую выраженность нарушения поведения
- **F71.1** Значительное нарушение поведения, требующее ухода и лечения при умеренной умственной отсталости
- **F71.8** Другие нарушения поведения при умеренной умственной отсталости
- **F71.9** Умственная отсталость умеренная без указаний на нарушение поведения
- **F72** Умственная отсталость тяжёлая
- **F72.0** Умственная отсталость тяжёлая с указанием на отсутствие или слабую выраженность нарушения поведения
- **F72.1** Значительное нарушение поведения, требующее ухода и лечения при тяжёлой умственной отсталости
- **F72.8** Другие нарушения поведения при тяжёлой умственной отсталости
- **F72.9** Умственная отсталость тяжёлая без указаний на нарушение поведения
- **F73.0** Умственная отсталость глубокая с указанием на отсутствие или слабую выраженность нарушения поведения
- **F73.1** Значительное нарушение поведения, требующее ухода и лечения при умственной отсталости глубокой
- **F73.8** Другие нарушения поведения при умственной отсталости глубокой
- **F73.9** Умственная отсталость глубокая без указаний на нарушение поведения
- **F78.0** Другие формы умственной отсталости с указанием на отсутствие или слабую выраженность нарушения поведения
- **F78.1** Значительное нарушение поведения, требующее ухода и лечения при других формах умственной отсталости
- **F78.8** Другие нарушения поведения при других формах умственной отсталости
- **F78.9** Другие формы умственной отсталости без указаний на нарушение поведения
- **F79.0** Умственная отсталость неуточнённая с указанием на отсутствие или слабую выраженность нарушения поведения
- **F79.1** Значительное нарушение поведения, требующее ухода и лечения при умственной отсталости неуточнённой
- **F79.8** Другие нарушения поведения при умственной отсталости неуточнённой
- **F79.9** Умственная отсталость неуточнённая без указаний на нарушение поведения

Список используемой литературы:

- <http://pro-medica.ru/posle-rodov/sindrom-lomkoj-ili-fragmentirovannoj-kh-khromosomy>
- <https://mojdoktor.pro/sindrom-lomkoj-h-hromosomy/>
- <https://genetico.ru/stati/geneticheskie-osobennosti-sindroma-lomkoy-h-hromosomyi.html>
- <http://www.genomed.ru/sindrom-lomkoy-h-hromosomi/>
- <http://vak1.ed.gov.ru/common/img/uploaded/files/VoinovaVU.pdf>
- <https://slovar.wikireading.ru/344171>

Благодарим за внимание