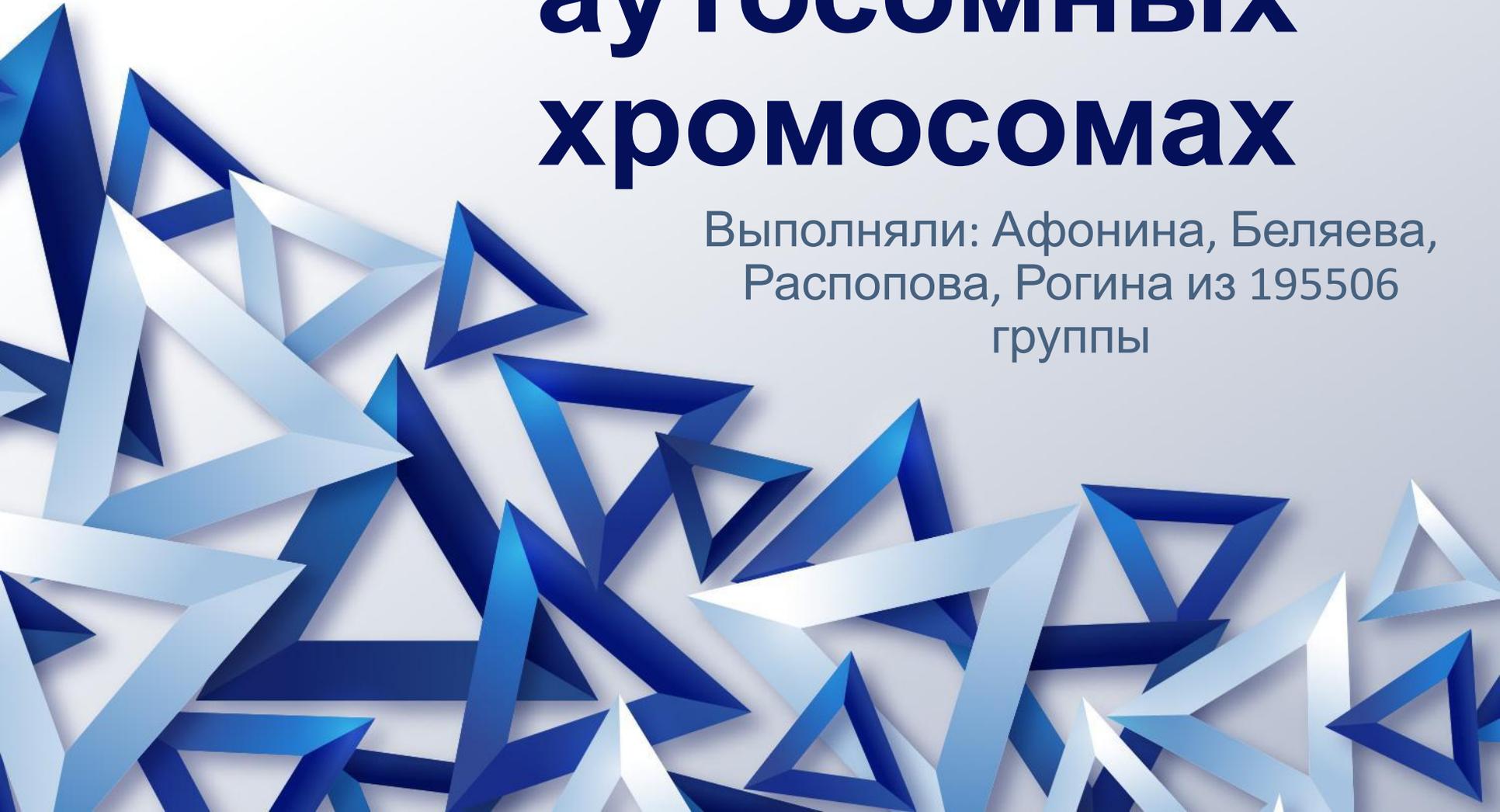


Мутации в аутосомных хромосомах

Выполнили: Афолина, Беляева,
Распопова, Рогина из 195506
группы



Вариация Патау

Вариация Патау характеризуется трисомией по 13-й хромосоме. Наиболее часто они заключаются:

В неполном срастании верхнего неба («волчья пасть»)



в неполном срастании верхней губы («заячья губа»)



Вариация Патау

Вес большинства детей с синдромом Патау не превышает 2500 г. Из-за недоразвитости головного мозга лоб у ребенка низкий, скошенный, черепная коробка уменьшенных размеров.



Вариация Патау



Кроме того, выделяются такие симптомы, как: отклонения в развитии центральной нервной системы — головной мозг неразделен на полушария, мозжечок и мозолистое тело недоразвиты; атрофия зрительного нерва, и, как следствие, слепота; спинномозговые грыжи; фиброзные изменения во внутренних органах; увеличение и кистозные новообразования в почках.

Вариация Патау

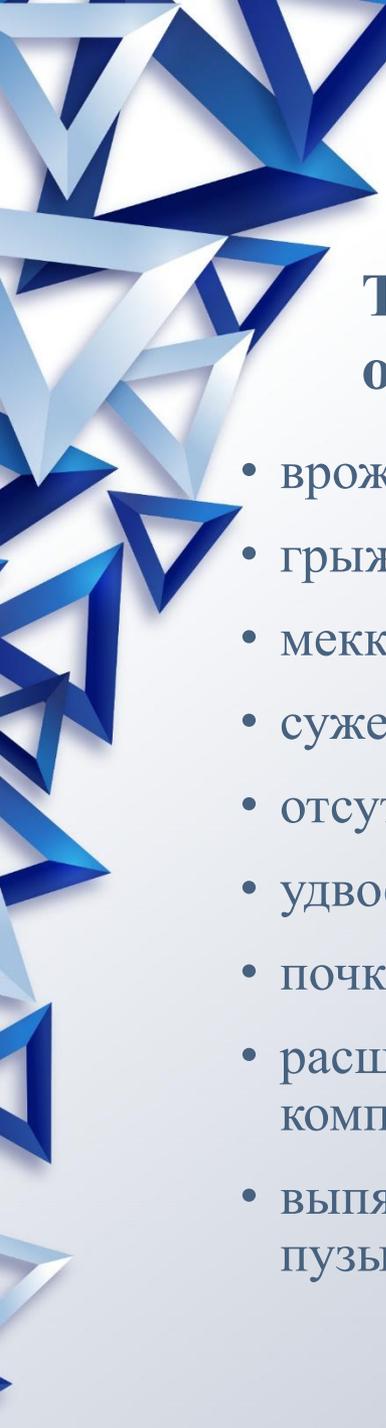
Дети с синдромом Патау считаются умственно неполноценными. Задержка интеллектуального развития происходит за счёт того, что отделы головного мозга не могут функционировать нормально. Нарушения наблюдаются как в умственном, так и в психическом развитии. Почти 95% больных детей не доживают даже до первого года жизни. А тех, которые с таким заболеванием доживают до 10 лет — единицы во всём мире



Вариация Эдвардса

Вариация Эдвардса характеризуется трисомией 18 хромосомы.

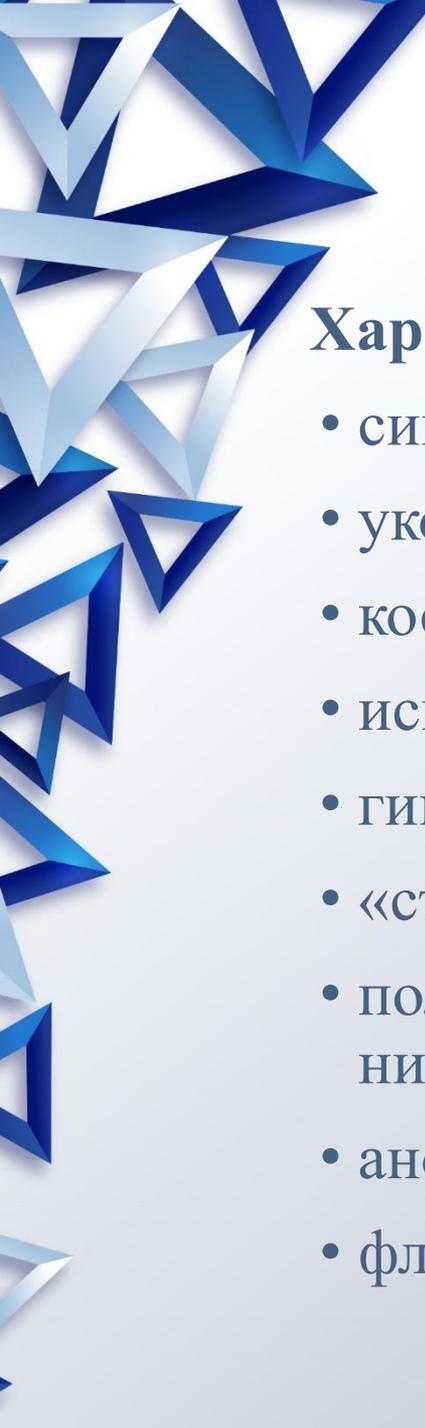




Вариация Эдвардса

Тяжелые аномалии со стороны внутренних органов:

- врожденные пороки сердца,
- грыжи,
- меккелев дивертикул,
- сужение привратника,
- отсутствие анального отверстия,
- удвоение мочеточника,
- почка в форме подковы,
- расширение чашечно-лоханочного комплекса,
- выпячивание стенки мочевого пузыря,
- неопущение яичка в мошонку,
- двурогая матка,
- клиторомегалия,
- атрофия или сглаживание извилин мозга,
- микроцефалия,
- менингомиелоцеле,
- водянка головного мозга,
- субарахноидальные кисты,
- недоразвитие мозжечка и мозолистого тела.



Вариация Эдвардса

Характерные деформации скелета:

- синдактилия кистей,
- укороченная и расширенная грудина,
- косолапость,
- искривление позвоночника,
- гипо- и атрофия мышц,
- «стопа-качалка»,
- полное слияние или перепончатость пальцев на нижних конечностях,
- аномальное сгибание и разгибание суставов,
- флексорное положение кисти.

Вариация Эдвардса

- Умственная отсталость,
- Олигофренизм,
- Имбицилизм,
- Идиотизм,
- Задержка нервно-психического развития.



Синдром кошачьего крика

Характеризуется отсутствием фрагмента 5-й хромосомы.

- Снижение рефлексов; мышечная гипотония; микроцефалия; нарушение сосательного и глотательного рефлекса; цианоз.



Синдром кошачьего крика

- Атрофия зрительного нерва, что может привести к необратимой слепоте; катаракта врожденной формы; близорукость; косоглазие.
- Микрогения; расщелина неба и верхней губы; «готическое» небо; расщепление языка.
- Врожденные пороки сердца; врожденные заболевания почек; кишечная непроходимость; мегаколон; гипоспадия.

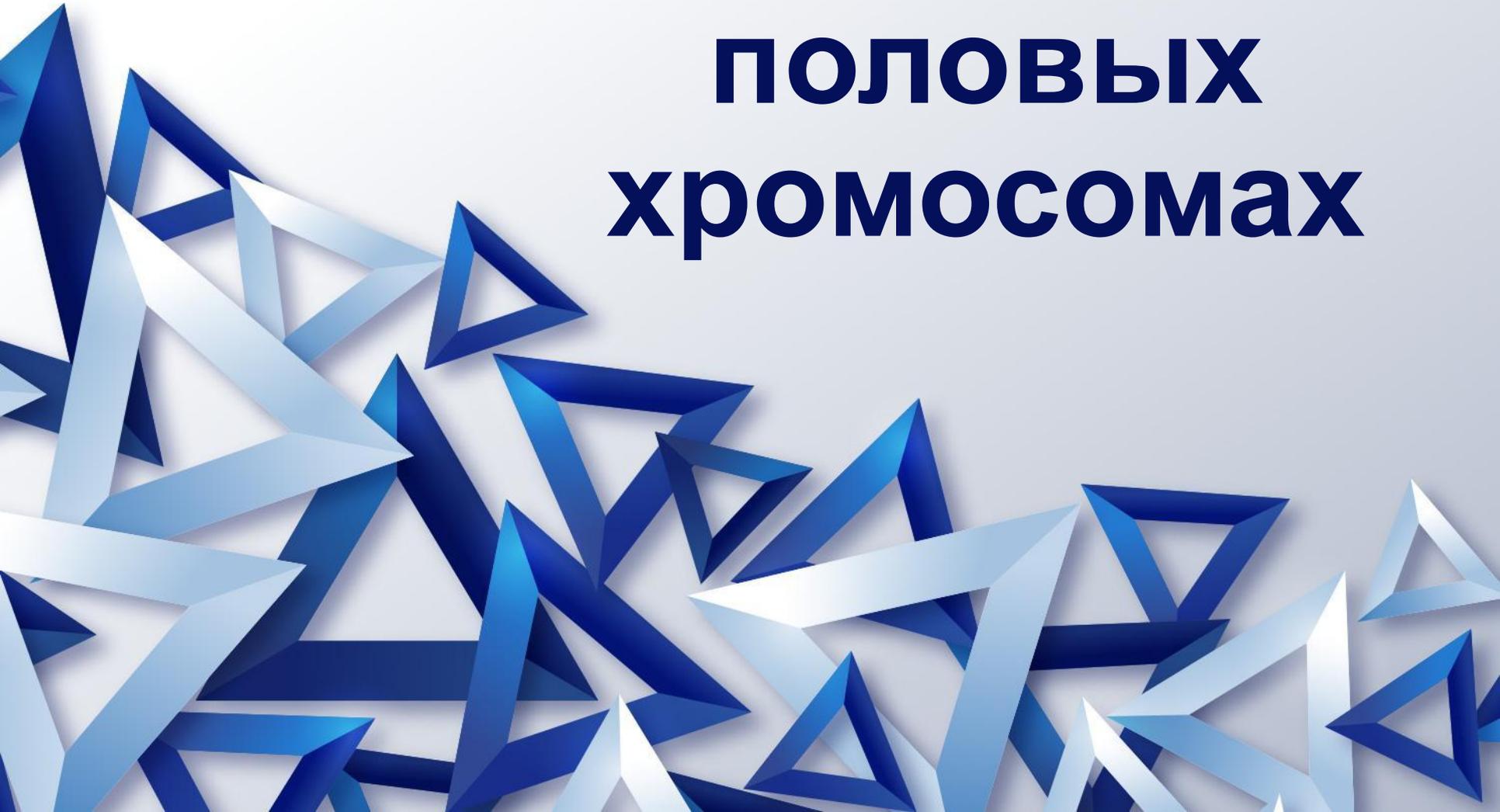


Синдром кошачьего крика



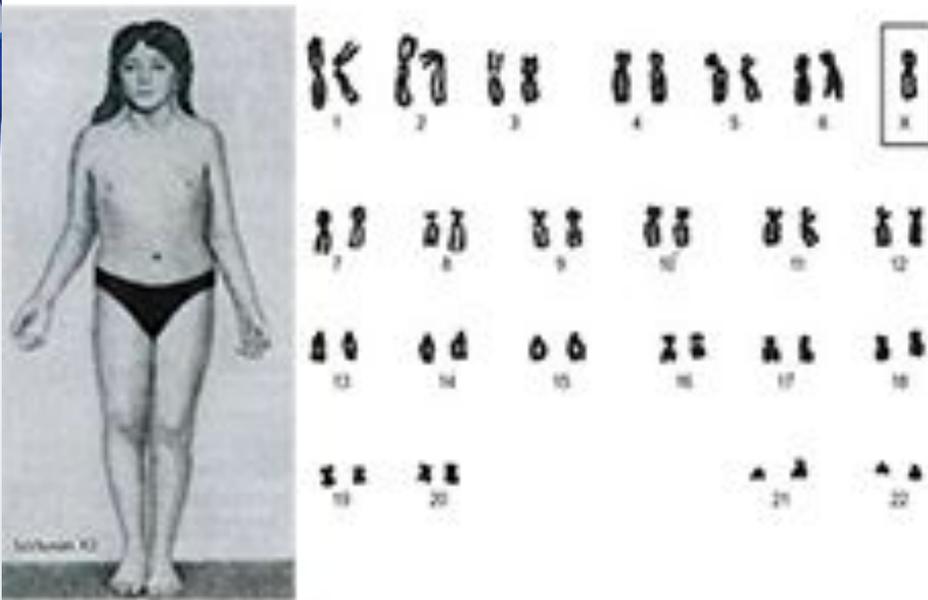
- Отставание в умственном развитии становится заметным в первые годы жизни.
- Дети с синдромом кошачьего крика прогрессируют в развитии, но сильно отстают от сверстников. Они испытывают проблемы с речевыми навыками, способность к обучению сильно снижена. В большинстве случаев наблюдаются серьезная задержка самоидентификации (*когда ребенок продолжает говорить о себе в третьем лице долгое время*).

Мутации в половых хромосомах



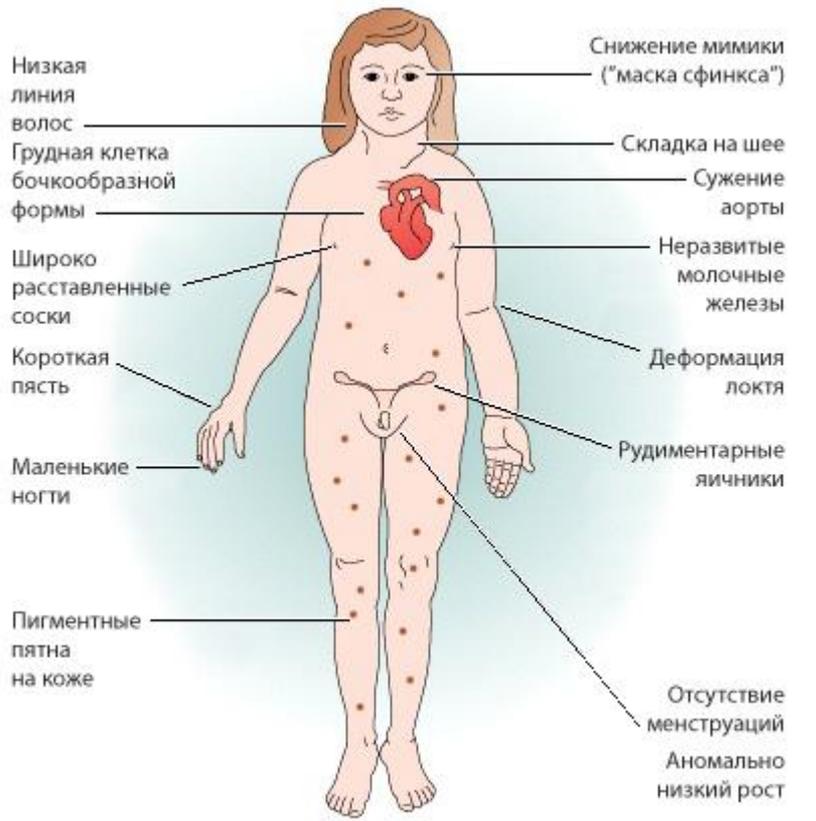
Вариация или синдром Шерешевского-Тёрнера

Синдром Шерешевского-Тёрнера



Нарушение формирования половых желёз при вариации Шерешевского — Тёрнера обусловлено отсутствием или структурными дефектами одной половой хромосомы (X-хромосомы).

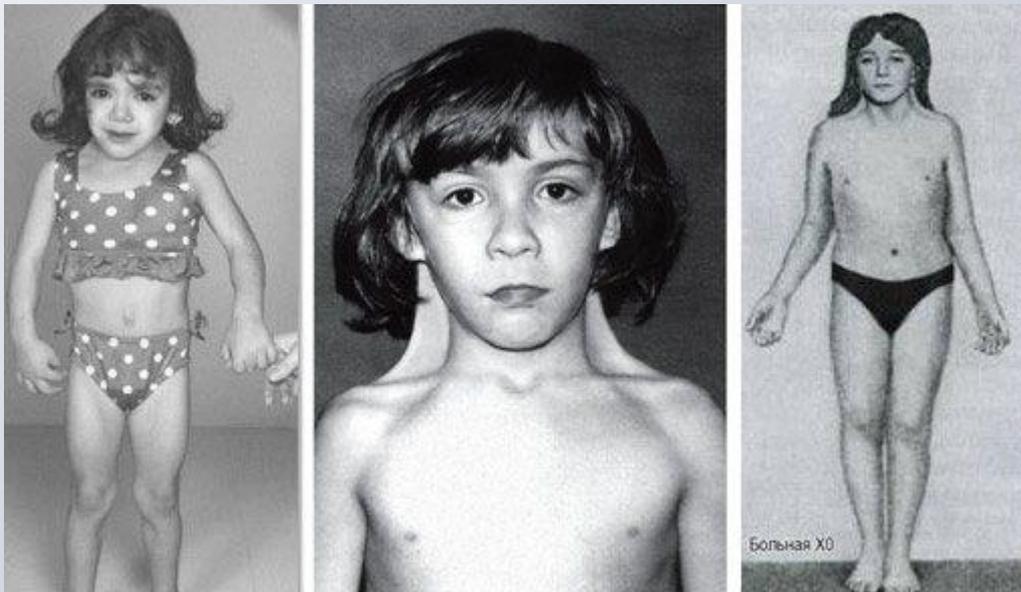
Вариация или синдром Шерешевского-Тарнопца



Этот синдром приводит к выраженной недостаточности женских половых гормонов, половому недоразвитию, у большинства больных — к первичной аменорее (отсутствию менструаций) и бесплодию. Половые железы обычно представляют собой недифференцированные соединительнотканые тяжи, не содержащие элементов гонад. Реже встречаются рудименты яичников и элементы яичек, а также рудименты семявыносящего протока.

Вариация или синдром Шерешевского-Тёрнера

Хотя СШТ представляет собой хроническое заболевание, с возможными физическими, социальными и психологическими осложнениями в жизни, заместительная гормональная терапия, а также вспомогательная репродукция, являются методами лечения, которые могут быть полезны для пациентов с СШТ и могут улучшить их качество жизни.



синдром Шерешевского- Тёрнера

При этом синдроме могут возникнуть психологические отклонения:

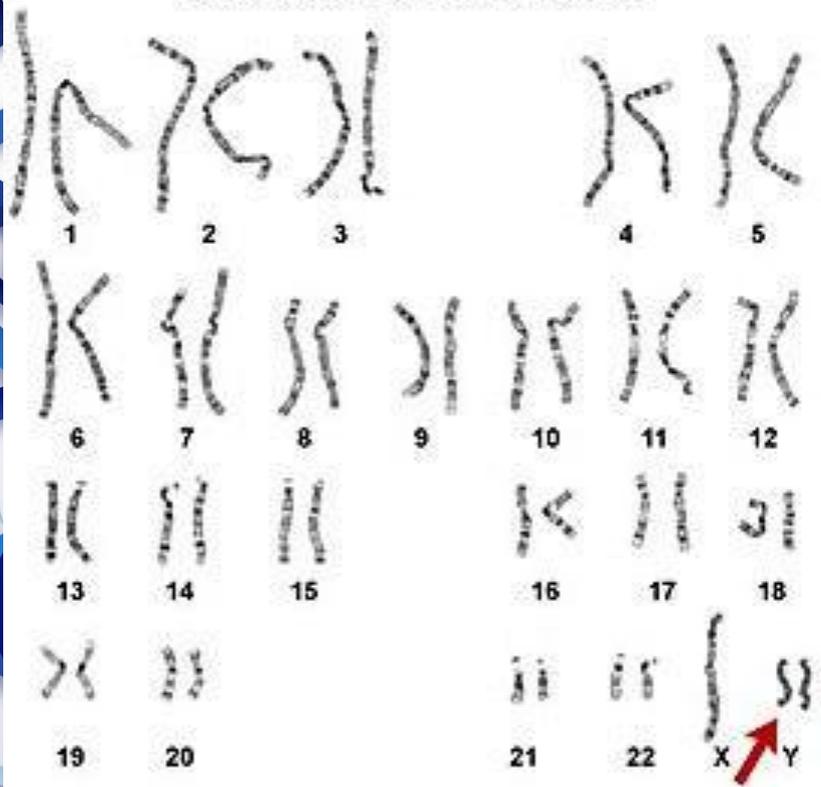
- Синдром дефицита внимания и гиперактивности;
- Невербальные трудности в обучении (проблемы с математикой, социальными навыками и пространственными отношениями).



Вариация Жакоб

Наличие второй Y-хромосомы в большинстве случаев не ведёт к каким-либо физическим отклонениям. При рождении они имеют нормальный рост, но часто быстрее растут в детстве. В среднем, во взрослом состоянии носитель выше, чем 75 % мужчин того же возраста

Karyotype from a male with 47,XYY



Вариация Жакоб

Некоторые мужчины с синдромом ХУУ имеют небольшие нарушения координации движений, в результате чего могут казаться неуклюжими. Фертильность чаще всего не нарушена, обычно такие мужчины гетеросексуальны и имеют нормальную сексуальную функцию. У небольшого числа носителей также повышен уровень половых гормонов, связанных со сперматогенезом, что может вести к бесплодию ввиду нарушения образования спермы.



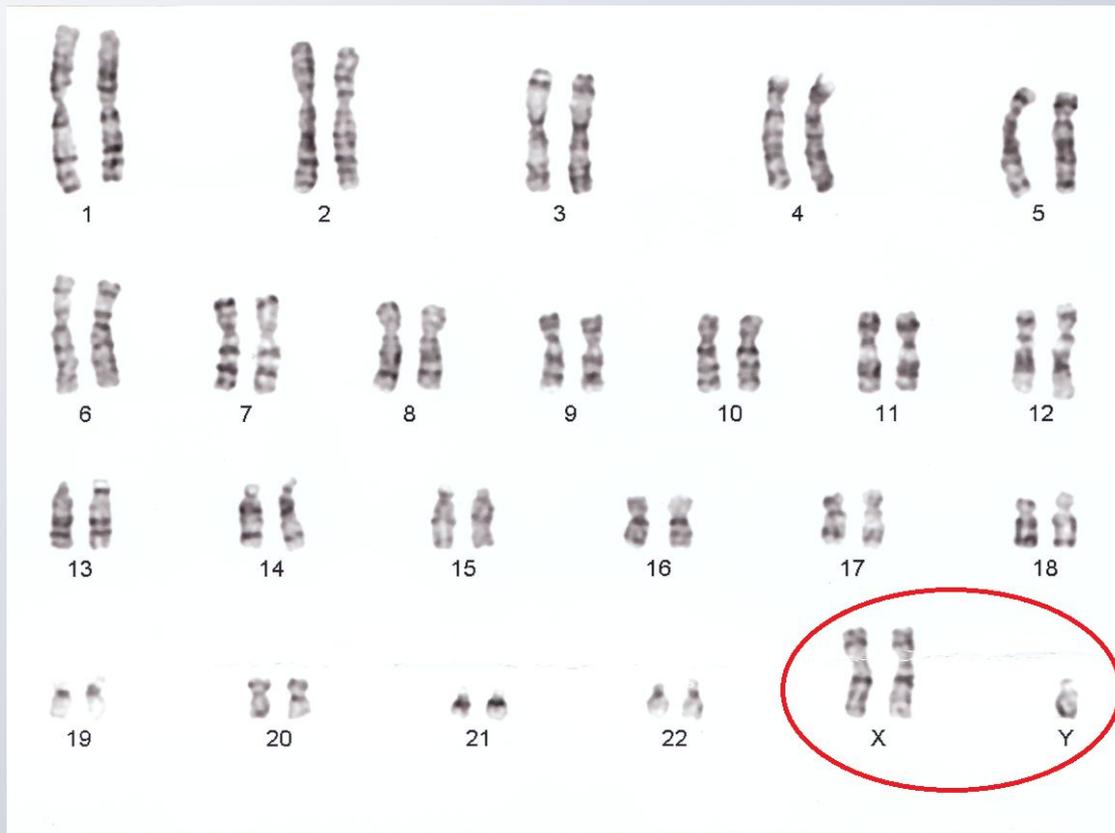
Вариация Жакоб

IQ находится в пределах нормы, но часто несколько ниже, чем у родных братьев и сестёр. Примерно половина носителей имеет проблемы с обучением, в частности, могут быть нарушения речи и чтения. Может быть повышен риск поведенческих проблем, таких как синдром гиперактивности, мужчины с ХУУ-синдромом часто импульсивны и эмоционально незрелы.



Вариация Клайнфельтера

Кариотип пациентов с синдромом Клайнфельтера — 47XXY. До начала полового развития удаётся отметить только отдельные физические признаки: длинные ноги, высокая талия, высокий рост.



Вариация Клайнфельтера

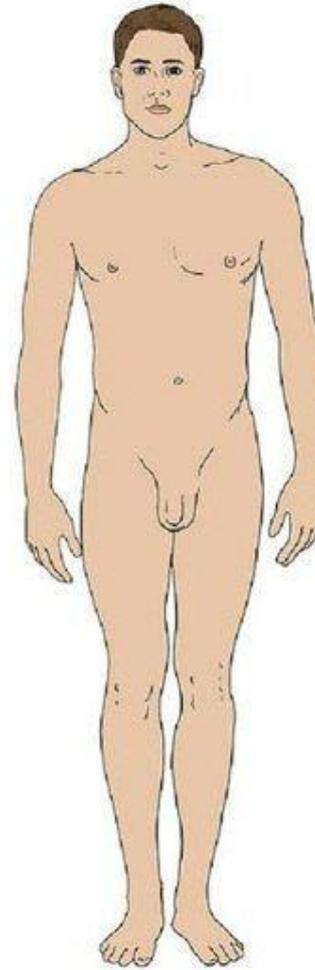


В подростковом возрасте синдром чаще всего проявляется увеличением грудных желез, хотя в некоторых случаях этот признак может и отсутствовать. Гинекомастия у пациентов с синдромом Клайнфельтера двусторонняя и, как правило, безболезненная.

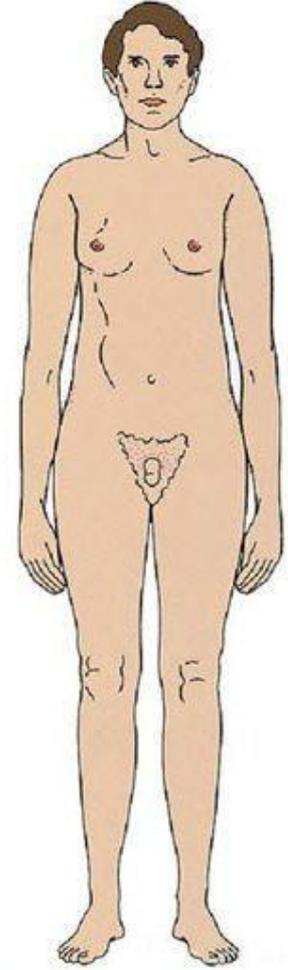
Считается, что типичным проявлением синдрома Клайнфельтера является наличие маленьких плотных яичек. Данный признак практически не встречается при других формах гипогонадизма, однако отмечается далеко не у всех пациентов с данным синдромом.

Вариация Клайнфельтера

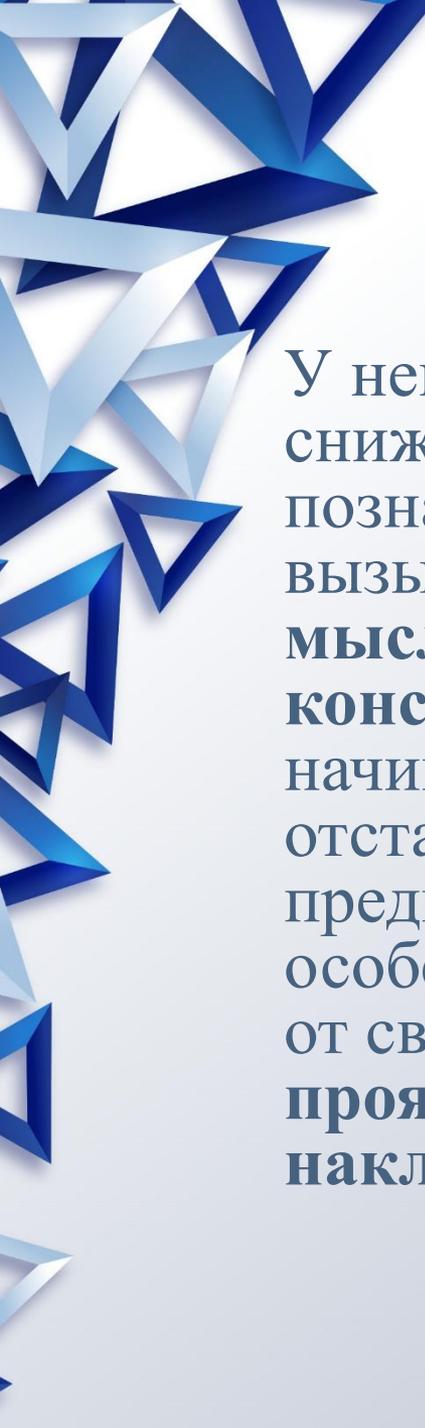
XXY мужчины также чаще, чем другие люди имеют определенные проблемы со здоровьем, которые обычно влияют на женщину, такие как аутоиммунные расстройства, рак молочной железы, заболевание вен тромбоза и остеопороз.



Здоровый мужчина



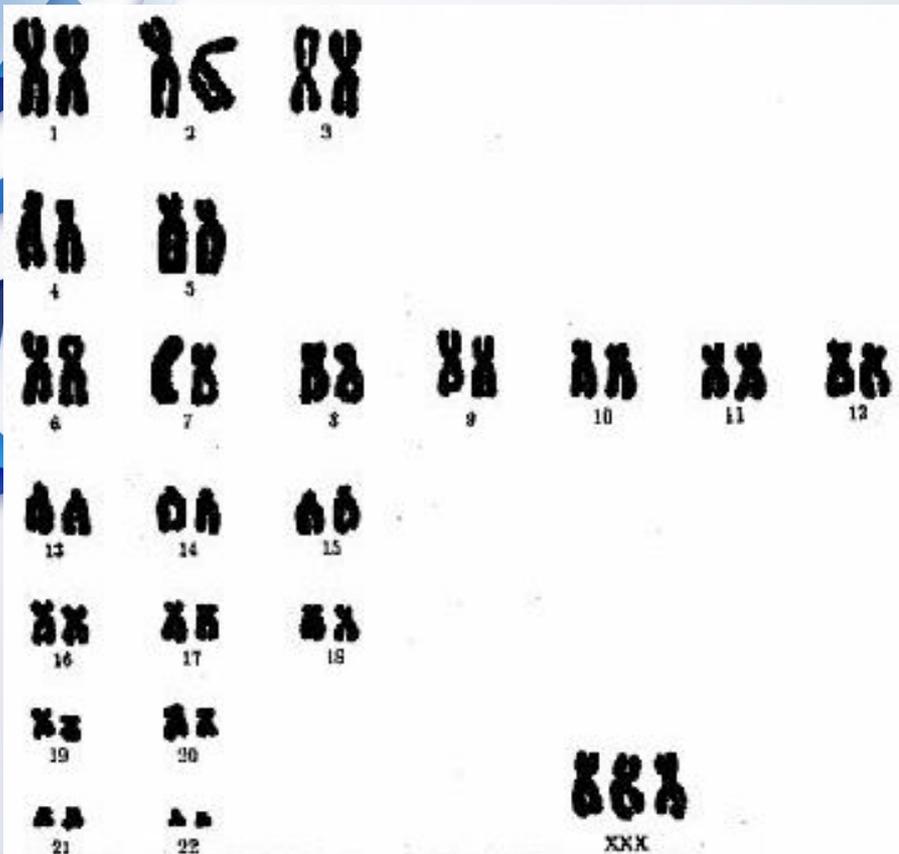
Мужчина с синдромом
Клайнфельтера



Вариация Клайнфельтера

У некоторых пациентов с синдромом Клайнфельтера снижен интеллект и ограничены вербальные и познавательные способности. Этот синдром часто вызывает трудности в выражении собственных мыслей, составлении сложных грамматических конструкций. Обычно первые трудности мальчики начинают испытывать в школьном возрасте, часто отстают от сверстников в учёбе, особенно по устным предметам. Физические и психологические особенности приводят к отчуждению таких больных от сверстников. С этим, возможно, связано проявление у отдельных больных криминальных наклонностей.

Вариация Трипло- Х

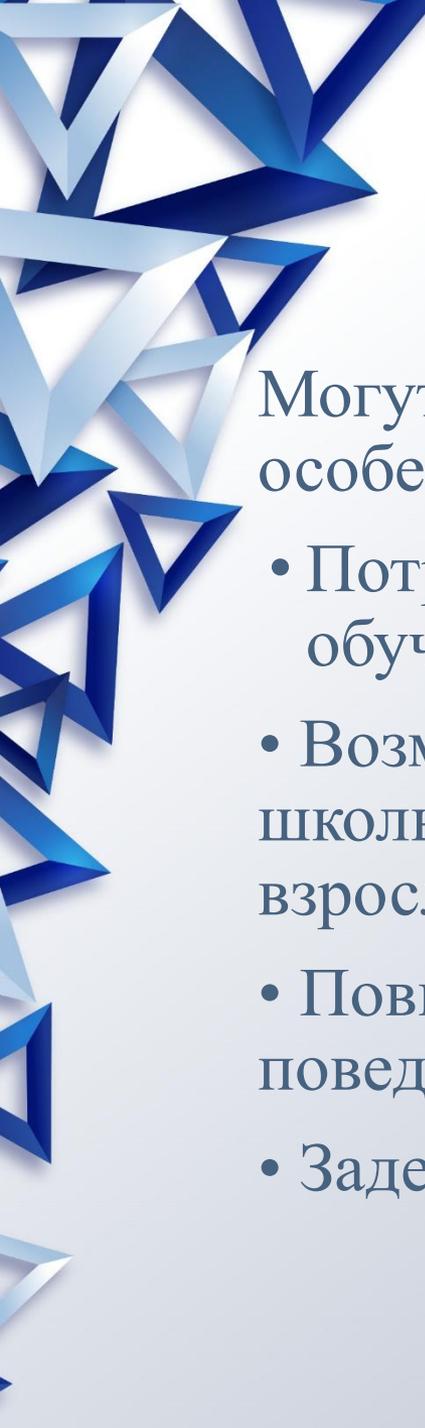


Характеризуется дополнительной X-хромосомой в каждой клетке. Развитие может протекать с некоторыми нарушениями, могут возникнуть проблемы с координацией, моторикой и развитием речи. В некоторых случаях отмечен меньший размер головы (без заметного снижения умственных способностей).

Вариация Трипло-Х

- Увеличенное расстояние между глазами
- Эпикантальные складки и увеличение расстояния между глазами
- Тип кривизны пальца, часто наблюдаемый при синдроме тройного Х
- Быстрый рост организма в период с четырех до 13 лет, значительно более длинные ноги по сравнению со сверстниками
- Небольшая задержка физического развития





Вариация Триплог- Х

Могут развиваться следующие психологические особенности:

- Потребность в педагогической помощи при обучении.
- Возможные трудности в общении со сверстниками в школьном возрасте, которые проходят по мере взросления.
- Повышенная подверженность стрессу из-за поведенческих и социальных проблем.
- Задержка речевого развития.

**Спасибо
за
ВНИМАНИЕ
!**

