

Генетика человека с основами медицинской генетики.

Лекция 7. Хромосомные болезни

Классификация хромосомных патологий

1. Характеристика мутации:

- Трисомия;
- Моносомия;
- Полисомия;
- Делеция;
- И другие.

Классификация хромосомных патологий

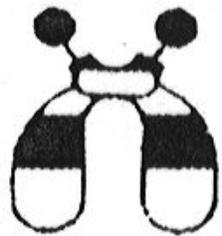
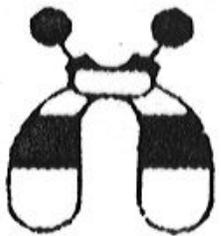
2. Тип клеток, в которых возникла мутация:
 - Гаметы;
 - Зигота;
 - Соматические клетки.

Классификация хромосомных патологий

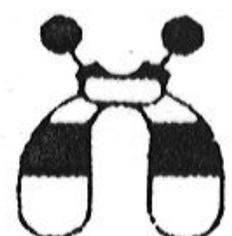
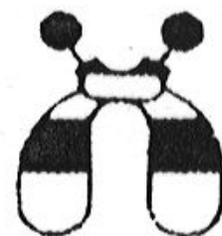
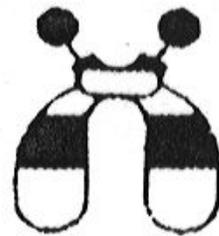
3. Поколение, в котором возникла мутация:
 - До родителей;
 - У родителей;
 - У плода/ребенка.

Эффекты мутаций

- Специфические – изменение числа генов, кодирующих специфические белки.



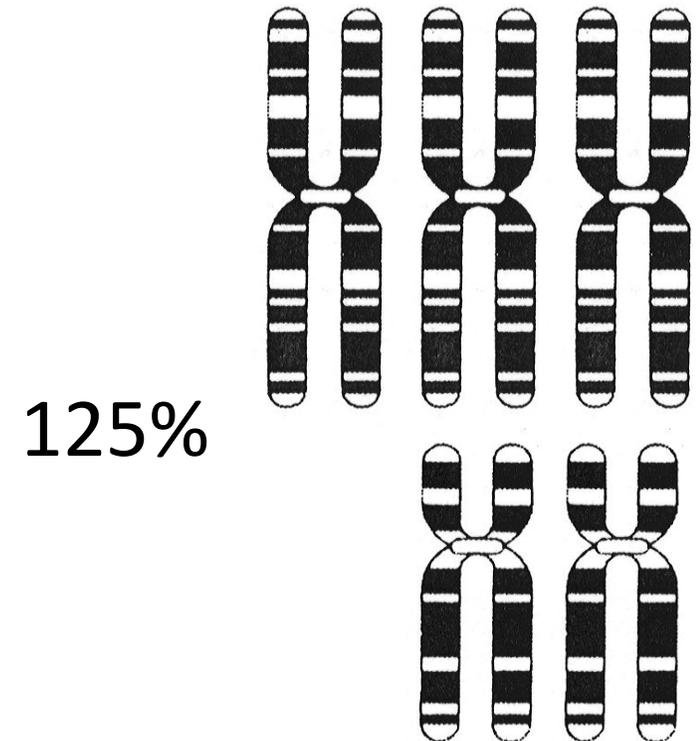
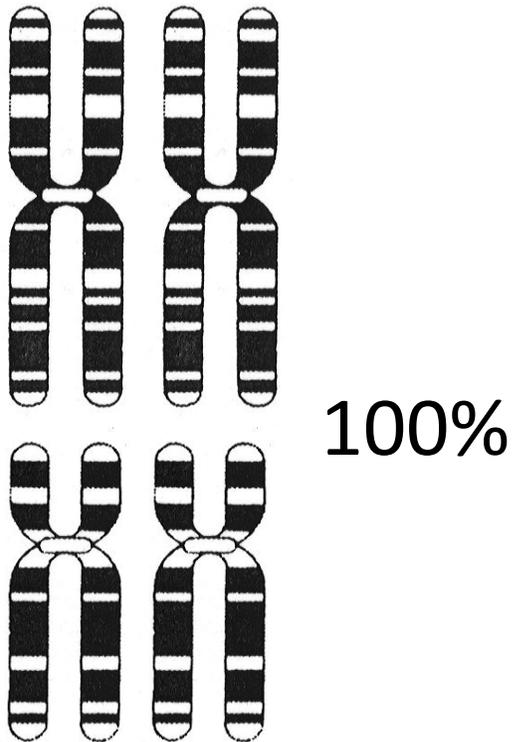
100%



150%

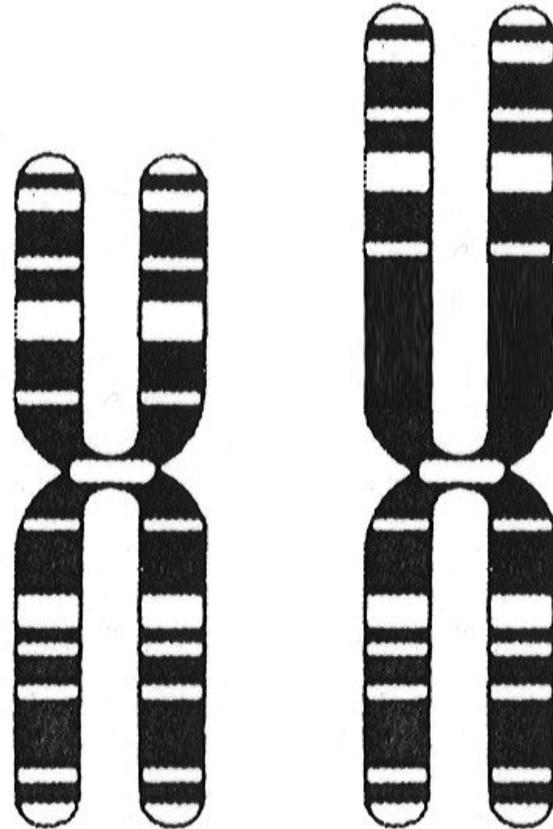
Эффекты мутаций

- Полуспецифические – изменение числа генов, которых в норме несколько копий (например, кодируют тРНК или актиновые белки).



Эффекты мутаций

- Неспецифические – изменение количества гетерохроматина в клетке.



Синдром Дауна

Причина: трисомия 21 хромосомы;

Частота встречаемости: 1:700-1:800 новорожденных;

Особенности: зависимость от возраста матери, не зависит от возраста отца.

Клинические проявления

- Брахицефалия;
- Монголоидный разрез глазных щелей;
- Эпикант;
- Плоская спинка носа;
- Узкое нёбо;
- Большой высунутый язык;



Клинические проявления

- Низкий рост;
- Деформация грудной клетки;
- Короткие широкие кисти;
- Четырёхпальцевая складка на ладони;



Клинические проявления

- Косоглазие;
- Порок сердца;
- Умственная отсталость;
- Помутнение хрусталика;
- Другие.



Синдром Патау

Причина: трисомия 13 хромосомы;

Частота встречаемости: 1:5000-1:7000 новорожденных;

Особенности: во время беременности характерно многоводие, ранняя детская смертность.

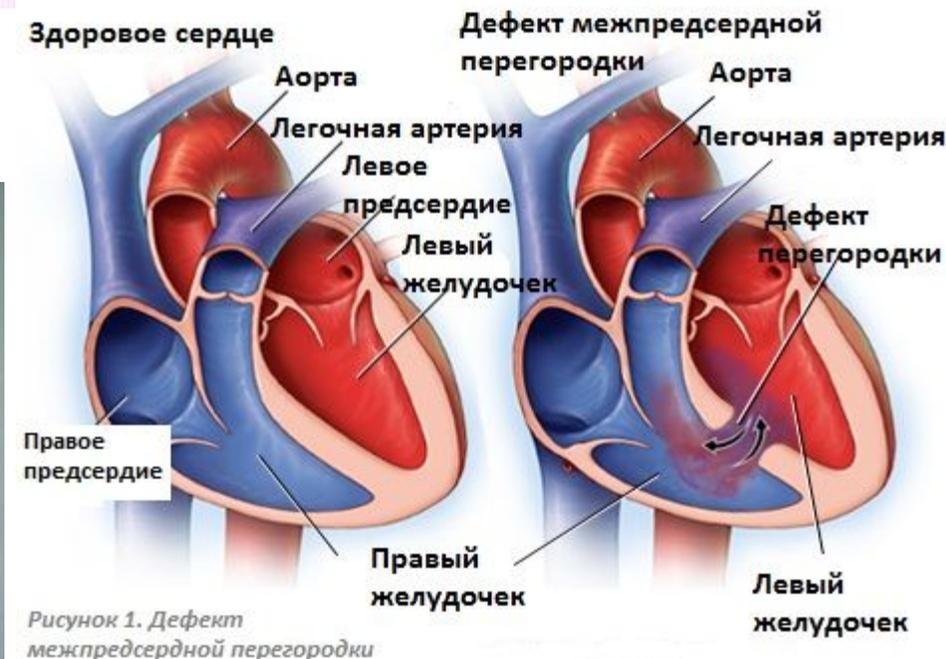
Клинические проявления

- Низкий скошенный лоб;
- глазные щели узкие;
- переносье запавшее;
- деформированные ушные раковины;
- расщелины верхней губы и нёба;



Клинические проявления

- дефекты перегородок сердца;
- незавершённый поворот кишечника;
- кисты почек;
- аномалии внутренних половых органов;
- полидактилия.



Синдром Эдвардса

Причина: трисомия 18 хромосомы;

Частота встречаемости: 1:5000-1:7000 новорожденных;

Особенности: болеет больше девочек.

Клинические проявления

- Череп долихоцефалической формы;
- нижняя челюсть и отверстие рта маленькие;
- глазные щели узкие;
- ушные раковины деформированные;



Клинические проявления

- флексорное положение кистей;
- аномально развитая стопа;
- спинномозговая грыжа.



Синдром Клайнфельтера

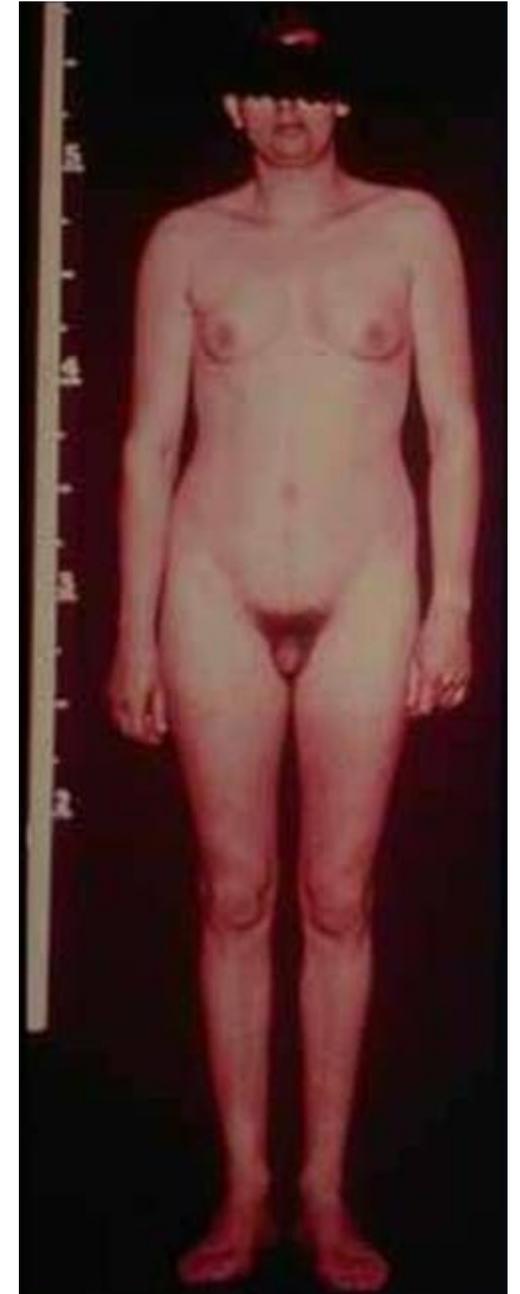
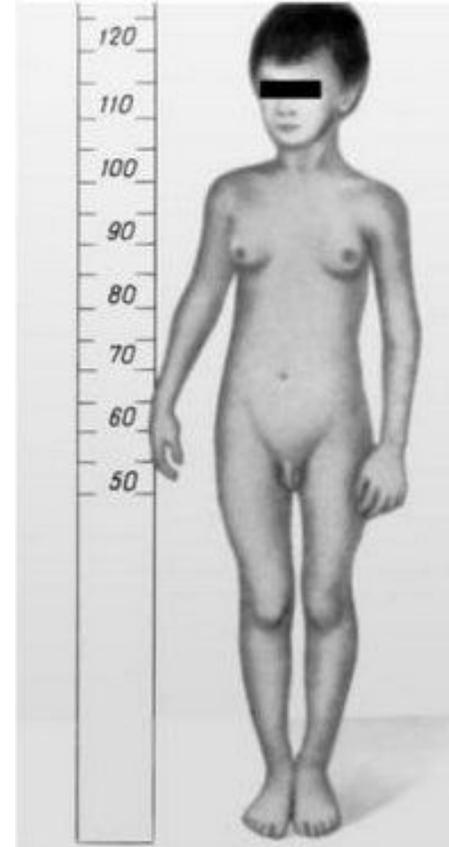
Причина: полисомия по половым хромосомам;

Частота встречаемости: 1:500-1:750 новорожденных;

Особенности: до периода полового созревания мальчики развиваются почти нормально.

Клинические проявления

- недоразвитие семенников;
- высокий рост;
- женский тип телосложения, гинекомастия;
- слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка;
- яички уменьшены;
- бесплодие.



Синдром Шерешевского-Тёрнера

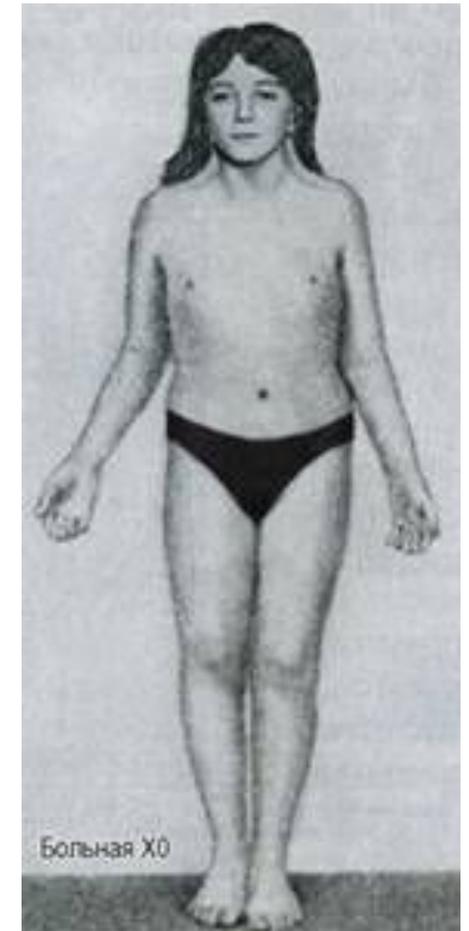
Причина: моносомия по X-хромосоме;

Частота встречаемости: 1:2000-1:5000 новорожденных;

Особенности: единственная форма моносомии у живорождённых.

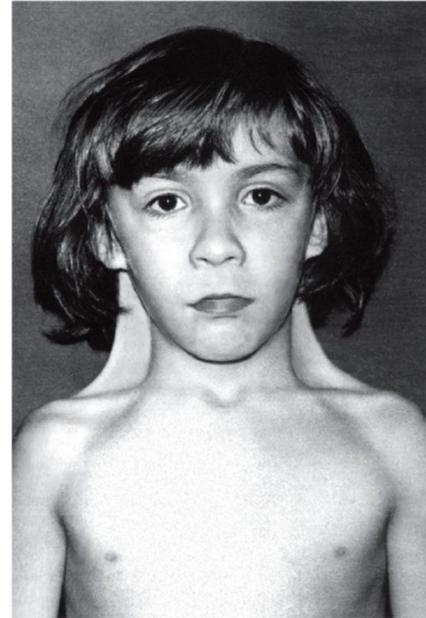
Клинические проявления

- отсутствие гонад (агенезия гонад),
- гипоплазия матки и маточных труб,
- первичная аменорея,
- скудное оволосение лобка и подмышечных впадин,
- недоразвитие молочных желёз,
- недостаточность эстрогенов;



Клинические проявления

- низкий рост;
- врожденные пороки сердца и почек;
- крыловидные складки на шее.



Спасибо за
внимание!