

# Характеристики физиологических и психологических особенностей людей с вариациями кариотипов

**УГИ-195501**

**Новацкая Яна**

**Мащенская Кристина**

**Гребнева Юлия**

# **Аутосомные вариации кариотипа**

- **Вариация (синдром) Дауна**
- **Вариация Патау**
- **Вариация Эдвардса**

# Вариация (синдром) Дауна

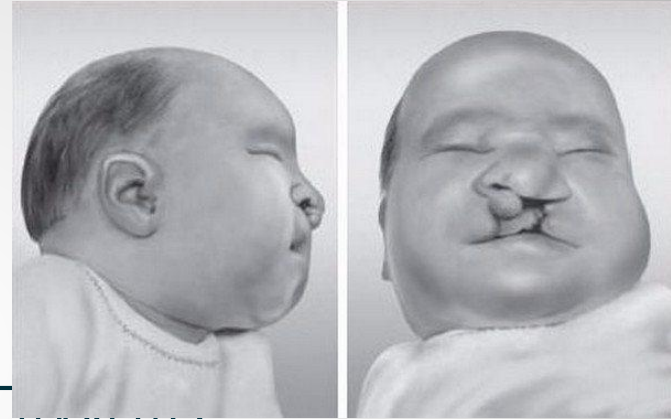


**Кариотип :** 47, XY + 21

**Физиологические проявления:** Низкий мышечный тонус; брахицефалия (укороченный череп); плоские черты лица; приподнятые вверх внешние уголки глаз; эпикантус; короткая толстая шея.

**Психологические проявления:** Без затруднений вступают в контакт с окружающими и часто им подражают; послушны, добродушны; зачастую развитие останавливается на уровне трёхлетнего ребёнка.

# Вариация Патау



**Кариотип:** 47, XY + 13

**Физиологические проявления:** Глухота, двусторонние расщелины на верхней губе и на нёбе; деформация стоп и черепа; дублирование половых органов; короткая шея; уменьшенный объем мозга.

**Психологические проявления:** Дети имеют глубокую умственную отсталость в степени идиотии, значительно отстают от сверстников в физическом и психическом развитии.

# Вариация Эдвардса

**Кариотип:** 47, XX + 18

**Физиологические проявления:** Низкий лоб; долихоцефалия; выступающий затылок; стробизм; «заячья губа» и «волчья пасть»; тяжёлые аномалии со стороны внутренних органов.

**Психологические проявления:** Нарушения психической сферы: Умственная отсталость, олигофренизм, имбицилизм, идиотизм, задержка нервно-психического развития.



# Вариации числа половых хромосом

- Вариация Тёрнера – Шерешевского
- Вариация Жакоб (YY-синдром)
- Вариация Клайнфельтера
- Вариация Трипло-Х (трисомия по Х-хромосоме)

# Вариация Тёрнера – Шерешевского



**Кариотип:** 45, XO

**Физиологические проявления:** Грудная клетка бочкообразной формы; деформация кистей и стоп; искривление зубов; косоглазие; пигментация кожи.

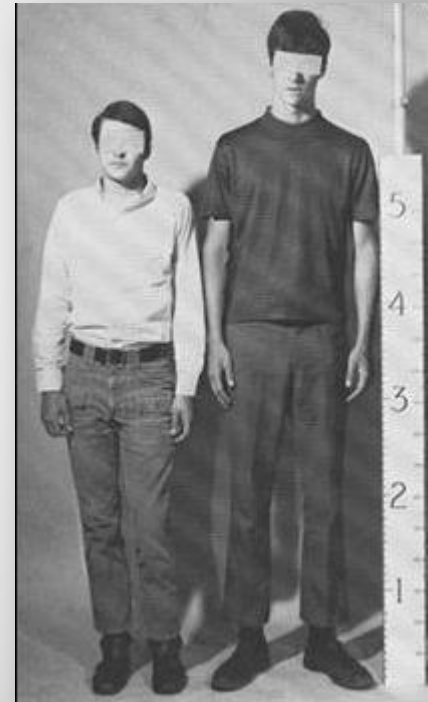
**Психологические проявления:** Задержка умственного развития; дети отличаются невнимательностью и плохой памятью; психические нарушения в виде эмоциональной нестабильности, депрессивных состояний, психозов, постоянная тревожность.

# Вариация Жакоб (YY-синдром)

**Кариотип:** 47, XYY

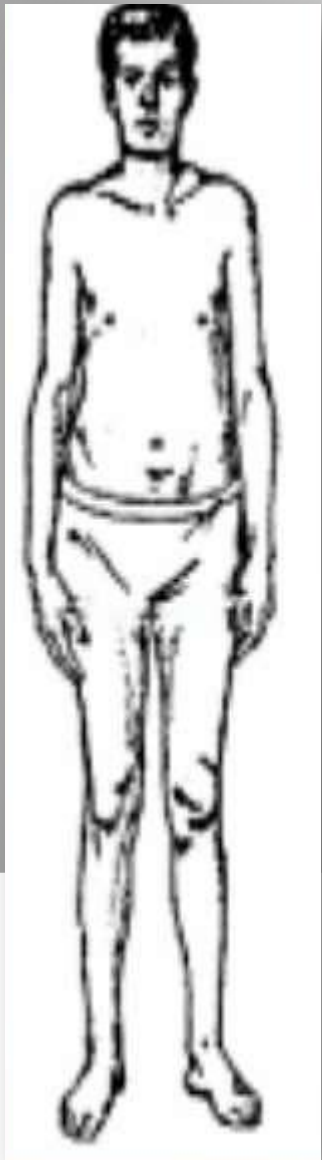
**Физиологические проявления:** Высокий рост; слегка нарушена координация движений.

**Психологические проявления:** Мужчины гетеросексуальны и имеют нормальную сексуальную функцию; примерно половина носителей имеет проблемы с обучением, в частности, могут быть нарушения речи и чтения.





# Вариация Клайнфельтера



**Кариотип:** 47, ХХУ

**Физиологические проявления:** Высокий рост; бесплодие; длинные конечности и высокая талия; микроорхизм.

**Психологические проявления:** Больные дети поздно начинают ползать, сидеть, ходить, говорить; часто заметно снижен интеллект и нарушено психическое развитие; мальчики плохо адаптируются в социуме.

# Вариация Трипло-Х (трисомия по Х-хромосоме)

**Кариотип:** 47, XXX

**Физиологические проявления:** Гипотония; высокий рост и длинные конечности; сердечные аномалии.

**Психологические проявления:** Часто связаны с различными речевыми задержками и задержками в развитии; при чтении, родители могут обратить свое внимание на следующие недостатки: дислексия, беглое чтение, разговорные отклонения; в редких случаях присутствует интеллектуальная недостаточность разной степени.