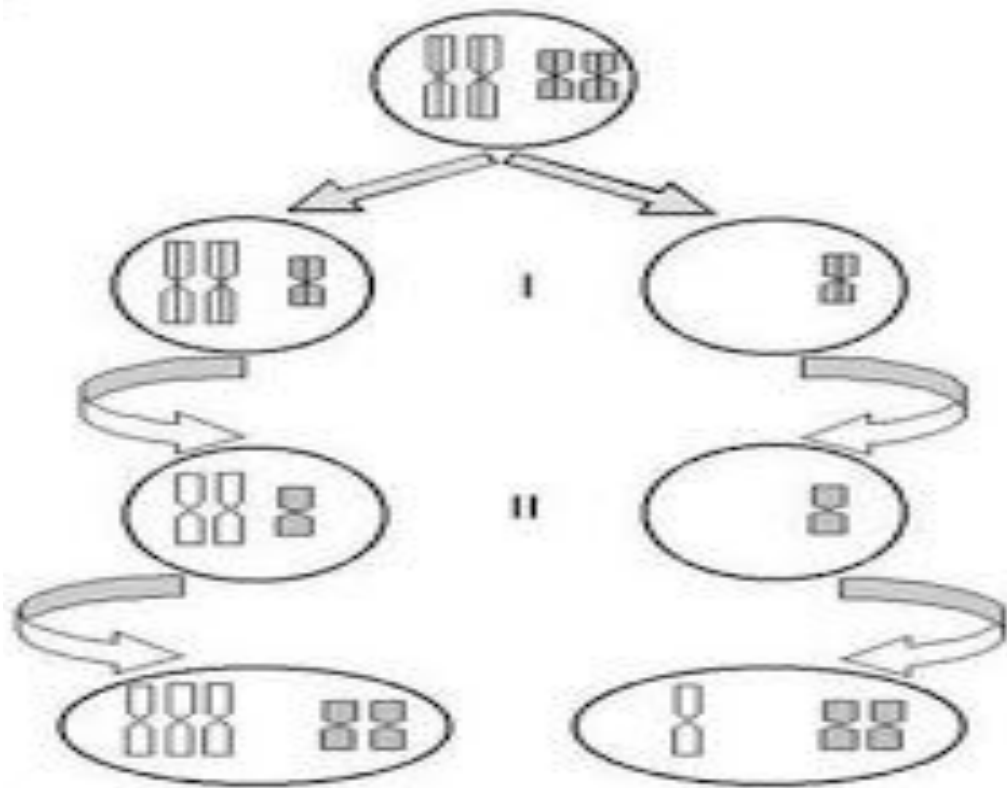


# Геномные болезни.

Выполнила студентка  
«Тюменского медицинского колледжа»  
Отделение «лечебное дело»,  
1 курс, 101 группа:  
Гизатулина Юлия

# Причины геномных болезней.



- Происходит в результате возникновения геномных мутаций, связанных с патологией нарушения нормального расхождения хромосом в мейозе.

Схематическое изображение нерасхождения одной пары хромосом в I мейотическом делении);  
А – мейотическое деление I и II;  
Б – зиготы: 1 – трисомия, 2 – моносомия

# Синдром трисомии X

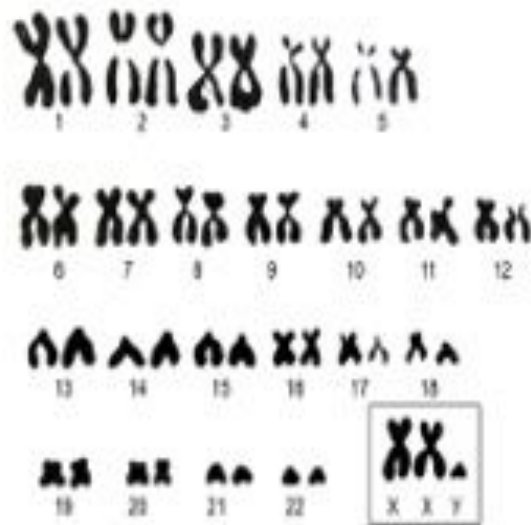
- ▶ — это распространенная аномалия половых хромосом, при которой девочки рождаются с тремя хромосомами X (XXX)



- ▶ Одним из частых проявлений болезни является неглубокая умственная отсталость.

# Синдром Клайнфельтера

- ▶ - врожденное генетическое заболевание лиц мужского пола, обусловленное наличием в мужском кариотипе дополнительной половой X-хромосомы.

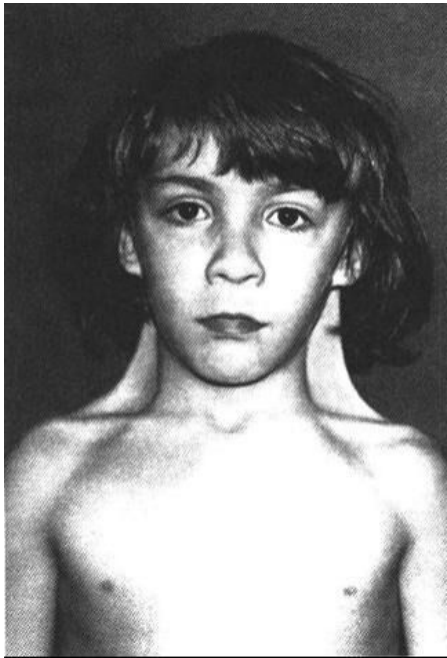


Признаки:

1. Бесплодие
2. высокий рост
3. отсталость в развитии
4. нарушений пропорций тела

# Синдром Шершевского - Тернера

- ▶ - заболевание, для которого характерно либо полное отсутствие одной хромосомы, либо наличие дефекта в одной из X - хромосом. Кариотип таких женщин наиболее часто представлен 45 X0, либо мозаичный вариант - 45 X/ 46 XX, 45 X/ 46 XY.



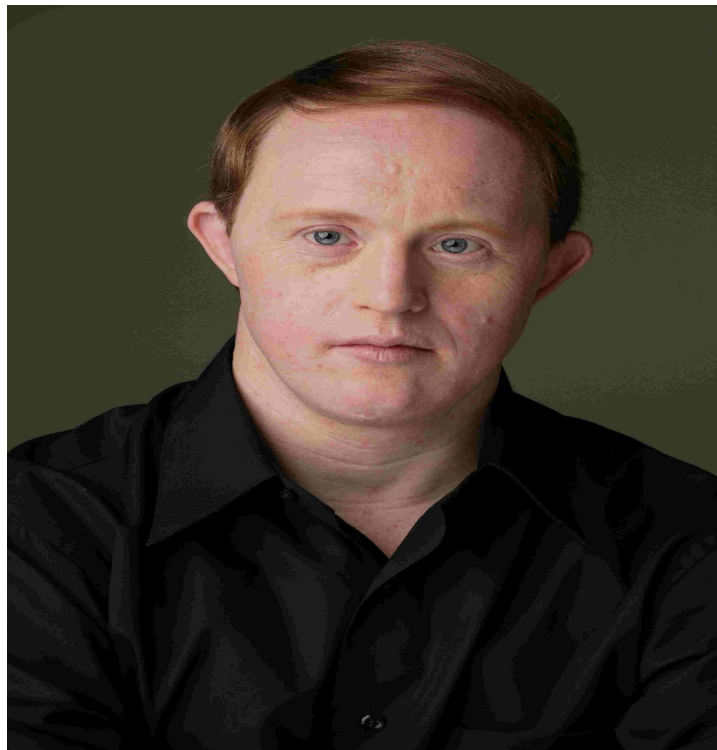
# Клинические признаки синдрома Шерешевского - Тернера

- ▶ 1. Низкий рост
- ▶ 2. Низкий рост
- ▶ 3. Своеобразная “щитоподобная” грудная клетка
- ▶ 4. Широко расставлены соски (90%)
- ▶ 5. Крыловидные складки на шее
- ▶ 6. Деформированные ушные раковины (80%)
- ▶ 7. Вальгусная деформация локтей
- ▶ 8. Короткая IV пястная кость
- ▶ 9. Остеопороз
- ▶ 10. Пигментные пятна на коже.

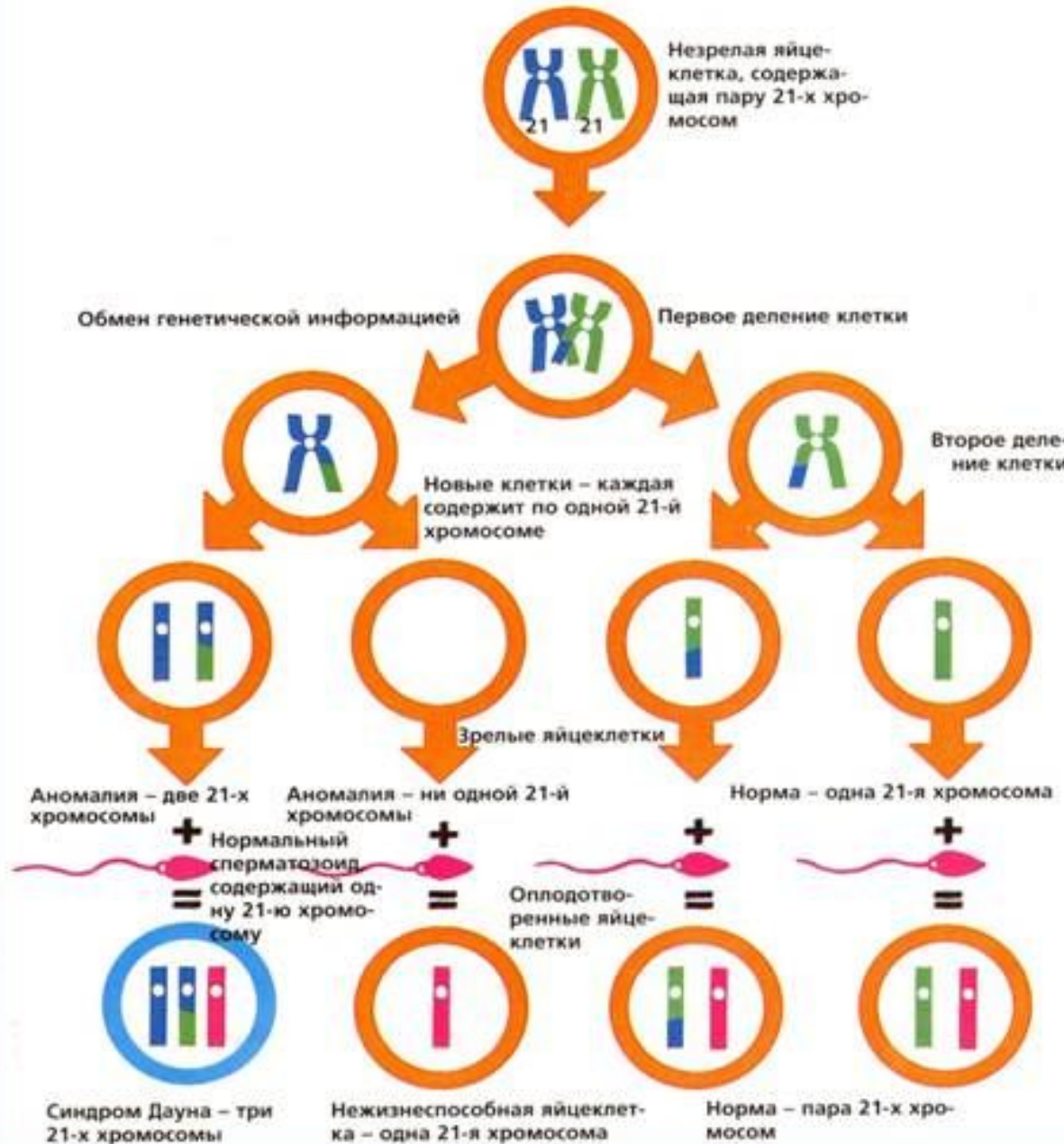


# Синдром Дауна

- ▶ - люди с этим синдромом имеют дополнительную копию - трисомию - 21-й хромосомы.



# ПРИЧИНА СИНДРОМА ДАУНА



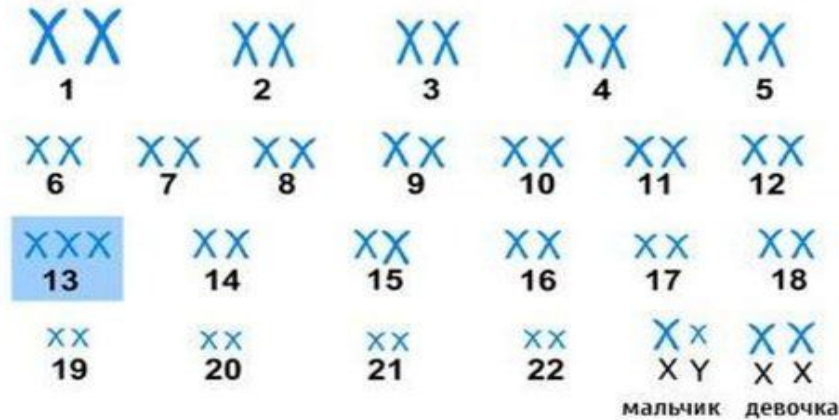


# Синдром Патау

- ▶ - трисомией по 13-й хромосоме.



КАРИОТИП СИНДРОМА ПАТАУ

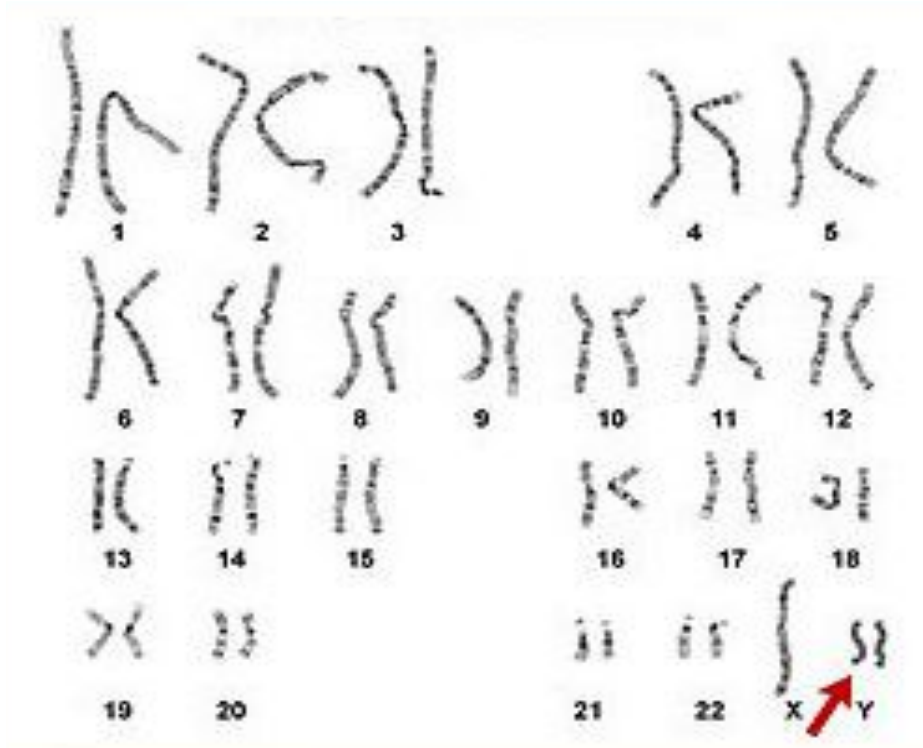


Симптомы этого расстройства, связанные с нервной системой:

- ▶ уменьшенные объёмы мозга;
- ▶ недоразвитость или полное отсутствие некоторых составляющих мозга;
- ▶ задержка умственного, физического и психического формирования личности.

# Синдром Эдвардса

- ▶ - характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы.



# Фенотипические проявления синдрома Эдвардса

- ▶ Долихоцефальный череп, сдавленный с боков, с низким лбом и широким выступающим затылком
- ▶ Глазные щели узкие
- ▶ эпикант
- ▶ Нижняя челюсть маленькая, скошена назад
- ▶ Рот маленький, треугольной формы с короткой верхней губой
- ▶ Шея короткая, с крыловидной складкой.



**Спасибо за внимание.**