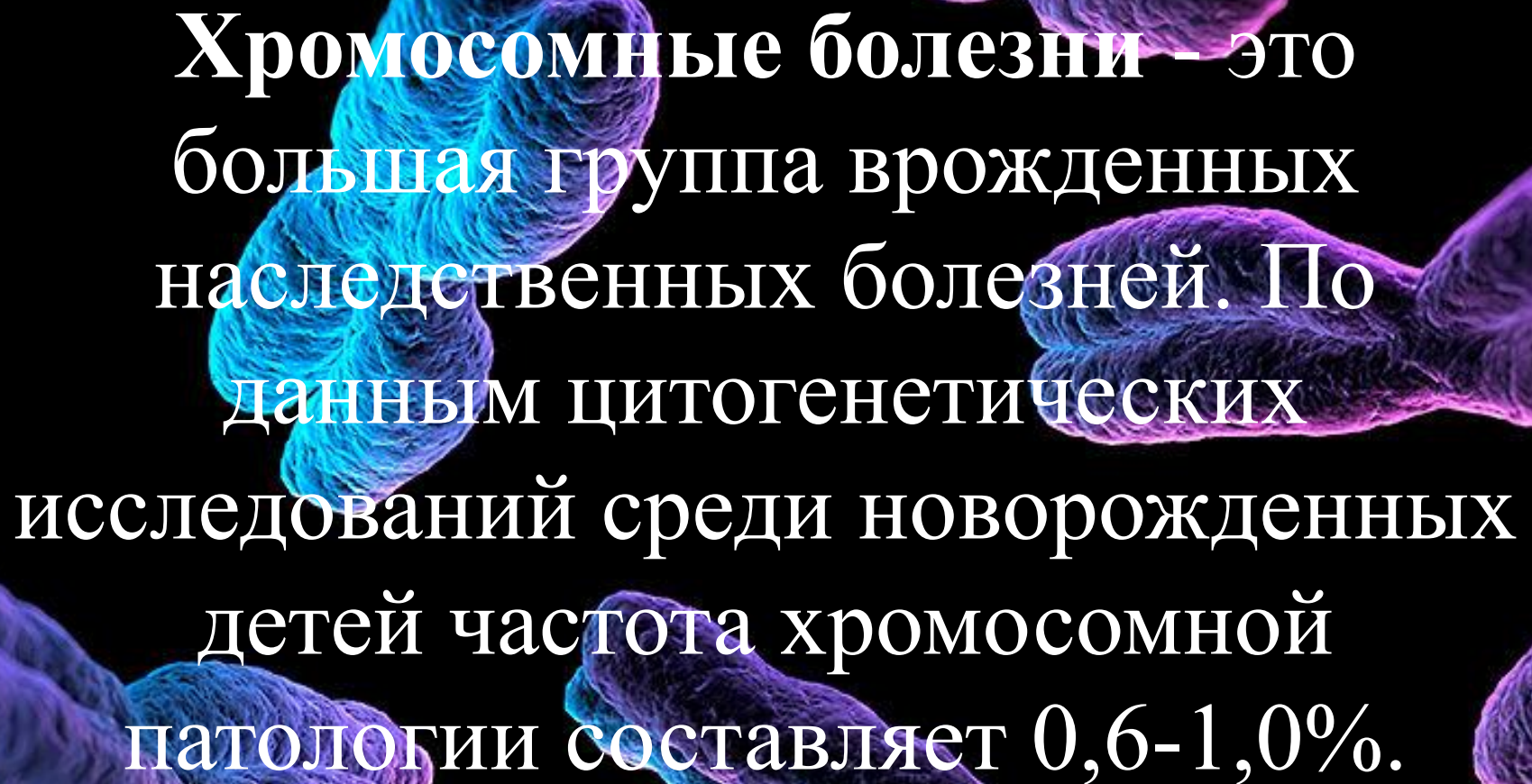


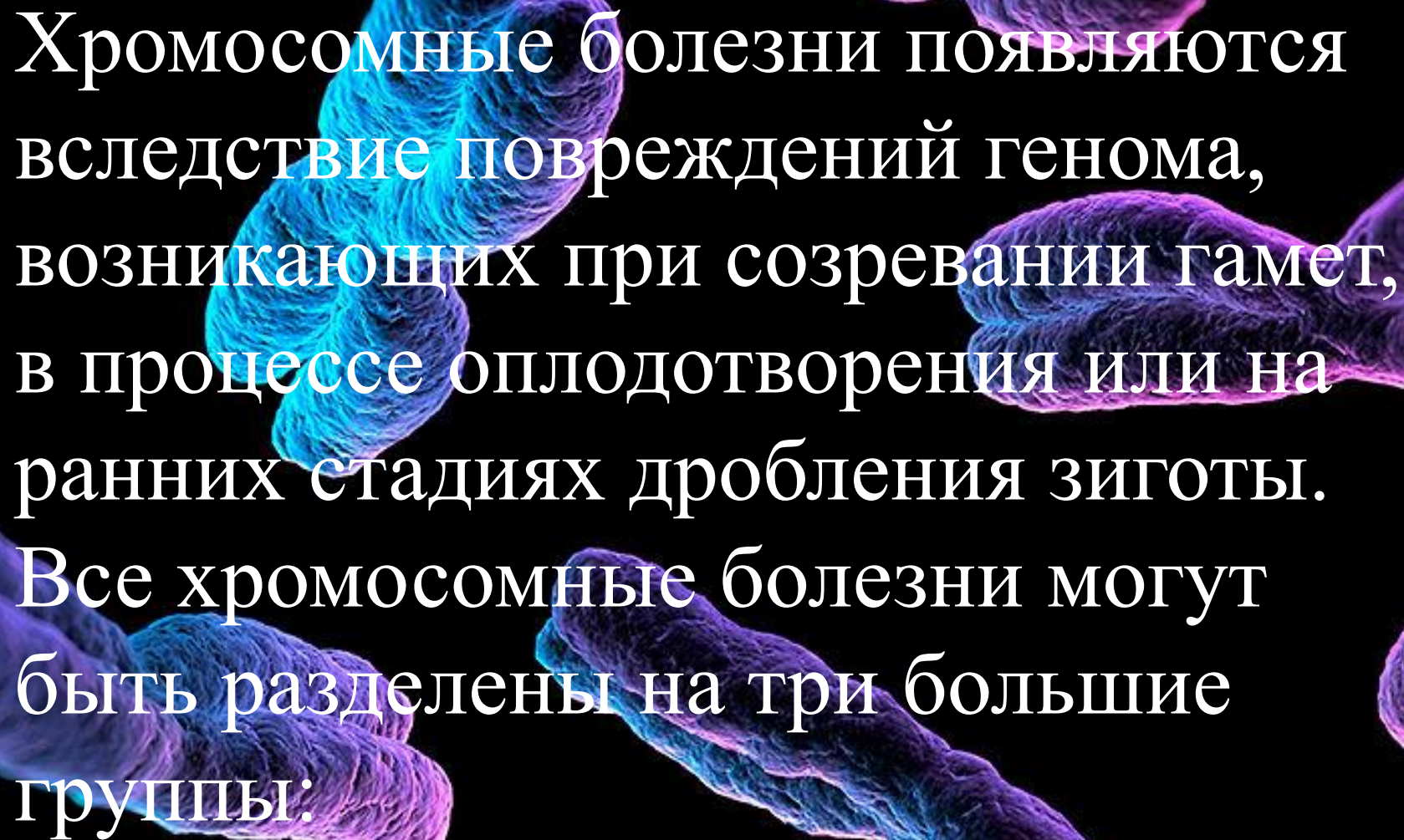
A microscopic image showing several chromosomes. The chromosomes are stained in shades of blue and purple, highlighting their characteristic X-shaped structure. They are scattered across the frame against a dark background.

# Хромосомные болезни

Шлейна Джульетта  
131(1)

The background of the slide features a microscopic view of several chromosomes. These chromosomes are depicted as thick, intertwined strands of DNA, appearing in shades of blue and purple against a black background. They are scattered across the frame, with some showing distinct centromeres and arms.

**Хромосомные болезни – это большая группа врожденных наследственных болезней. По данным цитогенетических исследований среди новорожденных детей частота хромосомной патологии составляет 0,6-1,0%.**

A microscopic image showing several chromosomes. The chromosomes are elongated, thread-like structures with distinct bands and loops, appearing in shades of blue and purple against a dark background. They are scattered across the frame, with some appearing more clearly than others.

Хромосомные болезни появляются вследствие повреждений генома, возникающих при созревании гамет, в процессе оплодотворения или на ранних стадиях дробления зиготы. Все хромосомные болезни могут быть разделены на три большие группы:

# связанные с нарушением плоидности

Триплоидия может возникать как вследствие дигении (оплодотворение диплоидной яйцеклетки гаплоидным сперматозоидом), так и вследствие диандрии (обратный вариант) и диспермии (оплодотворение гаплоидной яйцеклетки двумя сперматозоидами).



# обусловленные нарушением числа хромосом

Хромосомные болезни, связанные с нарушением числа отдельных хромосом в наборе, представлены либо целой моносомией (одной из двух ГОМОЛОГИЧНЫХ хромосом в норме) либо целой трисомией (три гомологами).

## Синдром Шерешевского-Тернера



# СВЯЗАННЫЕ С ИЗМЕНЕНИЕМ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ

Как правило, они возникают в результате структурных перестроек хромосом, имеющих в половых клетках родителей, которые вследствие нарушения процессов рекомбинации в мейозе приводят к утрате или избытку фрагментов хромосом, вовлеченных в перестройку.

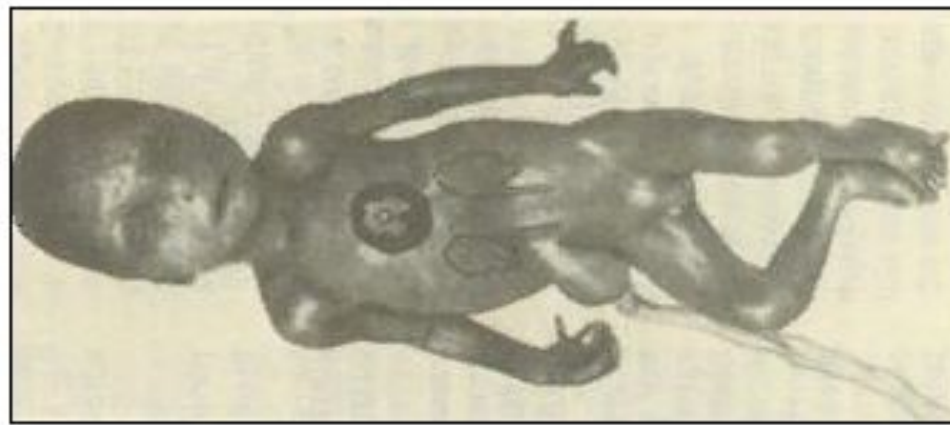
*Синдром «Кошачьего крика»  $46\text{ xx (xy)}_{5p-}$*



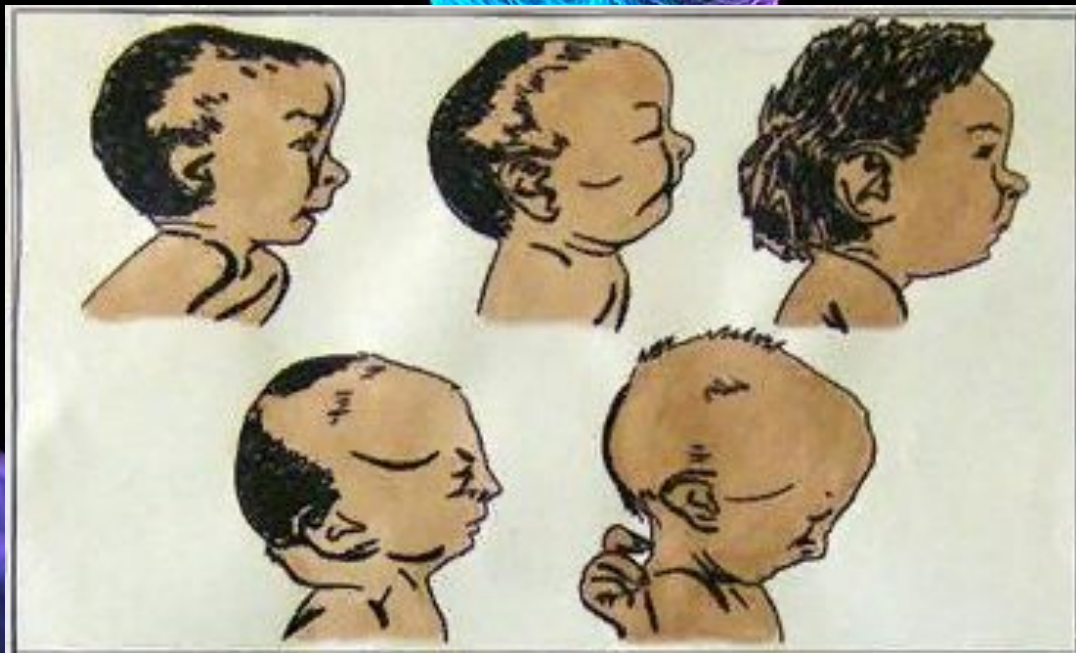
- мяукающий голос
- лунообразное лицо
- низко расположенные ушные раковины
- антимонголоидный разрез глазных щелей
- маленький подбородок
- плоская спинка носа

# Характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями хромосом.

## 1. Синдром Патау

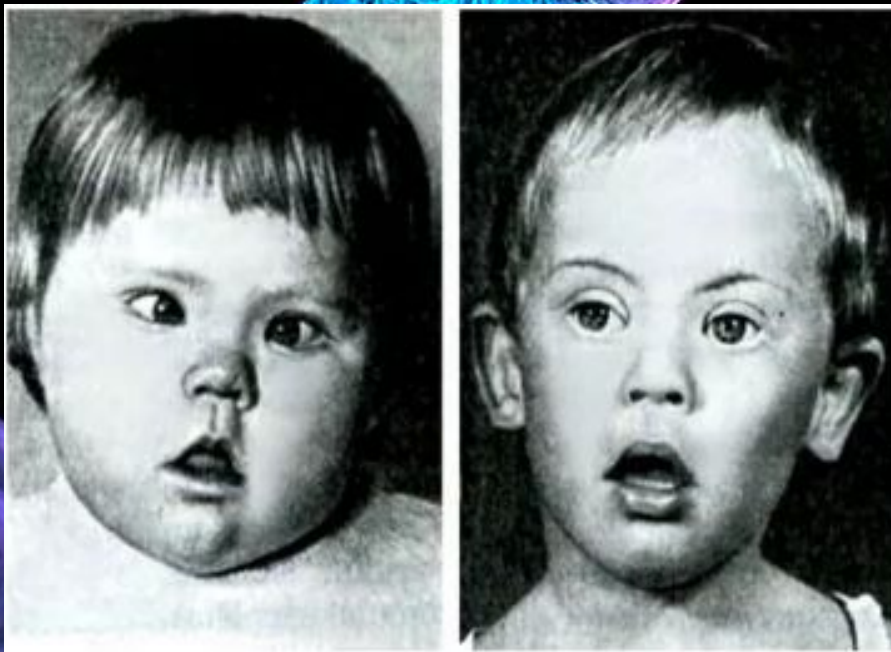


## 2. Синдром Эдвардса





# 4. Синдром Дауна



# Характеристика синдромов, связанных с аномалиями половых хромосом.

## 1. Синдром Шерешевского-Тернера



## 2. Синдром Клайнфельтера.



47 хромосом - лишняя X-хромосома  
- XXУ

Наблюдается у юношей

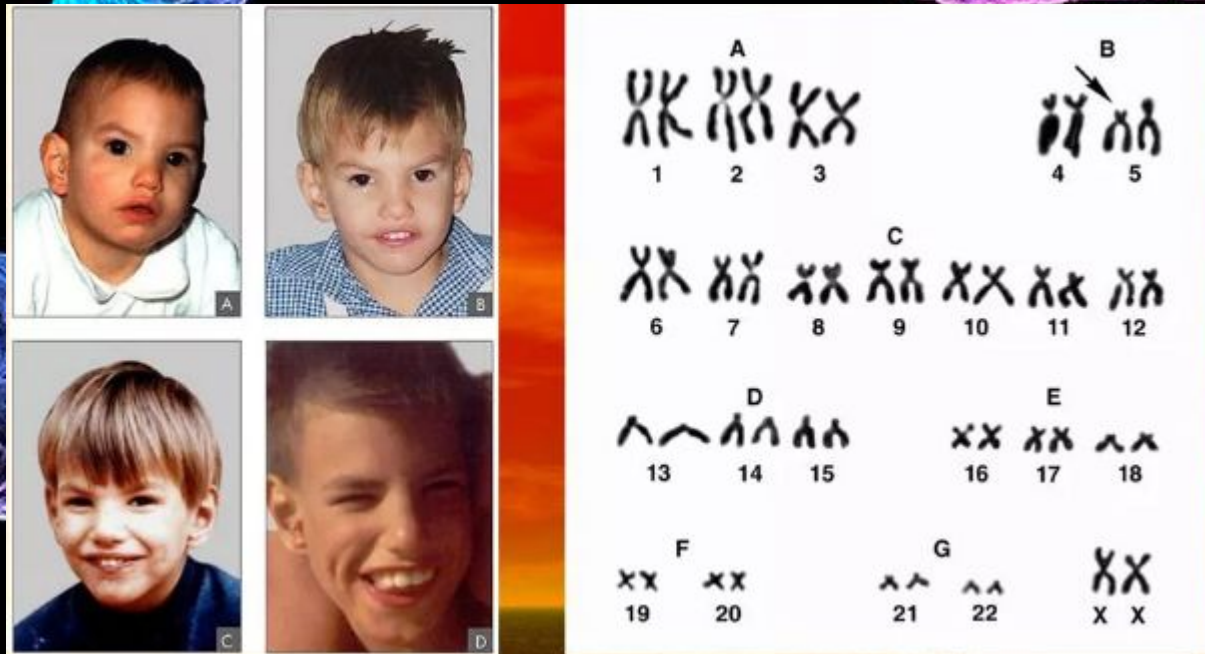
Высокий рост

Нарушение пропорций тела  
(длинные конечности, узкая грудная  
клетка)

Отсталость в развитии

Бесплодие

# Характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом. Синдром "кошачьего крика"



# Характеристика синдромов и злокачественных новообразований, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом.

Ретинобластома



# Заболевания с нестабильностью структуры хромосом:

## 1. Синдром Блюма



Клинические проявления:

- ❖ Задержка роста и развития
- ❖ Нарушения иммунной системы
- ❖ Предрасположенность к раковым заболеваниям
- ❖ Предрасположенность к инфекционным заболеваниям

# 2. Анемия Фанкони



# 3. Синдром Вернера





The image shows a microscopic view of several rod-shaped bacteria. The bacteria are illuminated with a combination of blue and purple light, giving them a glowing appearance. They are scattered across the frame against a dark background. The central text is in a white, serif font.

Спасибо за внимание