

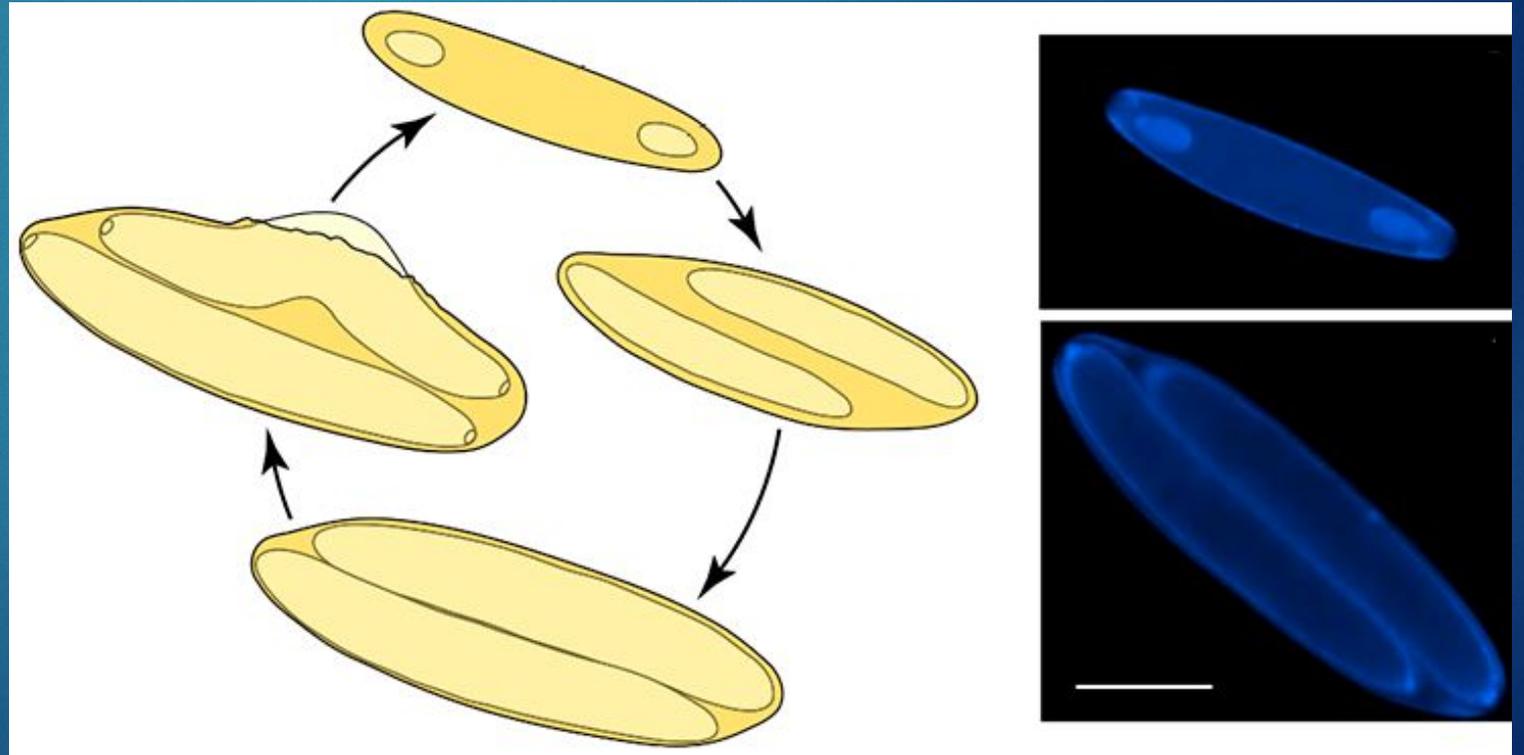
# Геномные мутации

ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА ХРОМОСОМ. У ЧЕЛОВЕКА  
ИЗВЕСТНЫ ПОЛИПЛОИДИЯ И АНЕУПЛОИДИЯ.



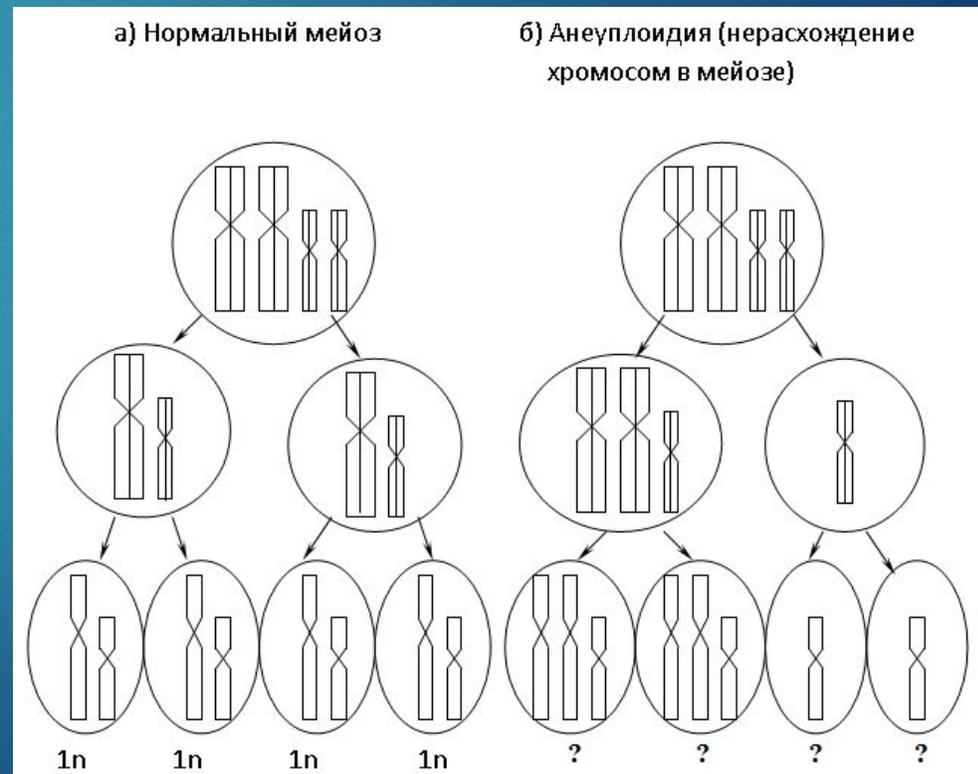
ПОЛИПЛОИДИЯ — увеличение числа наборов хромосом, кратное гаплоидному ( $3n$ ,  $4n$ ,  $5n$  и т.д.).

- ▶ Причины: двойное оплодотворение и отсутствие первого мейотического деления.

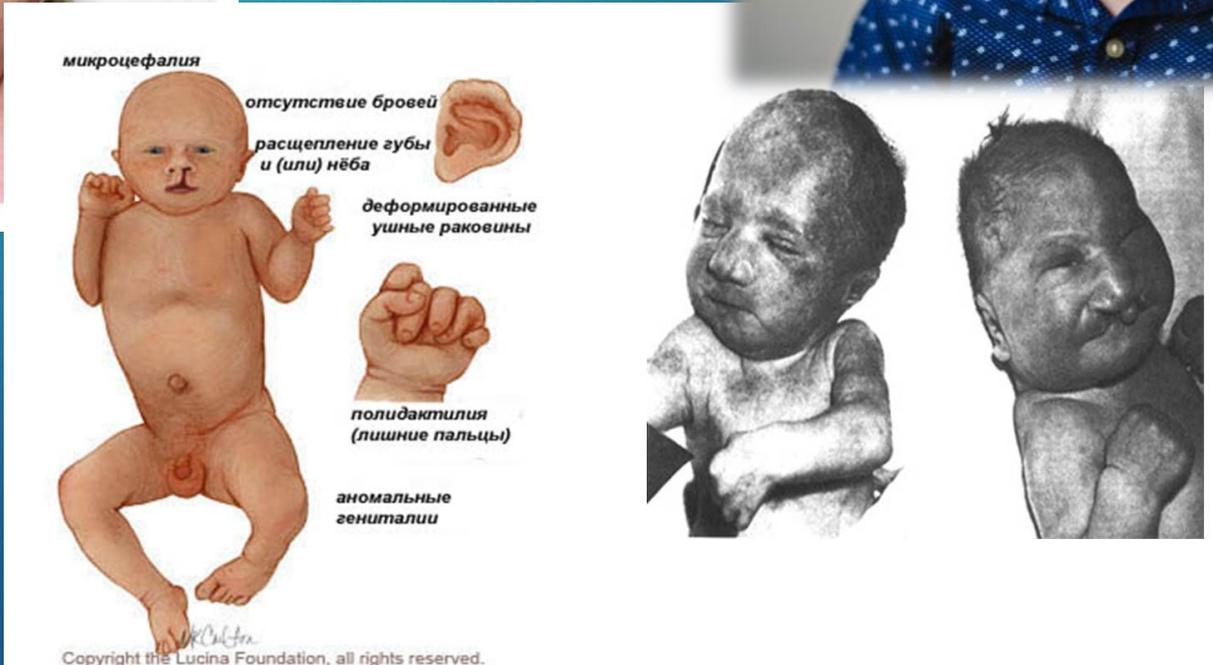
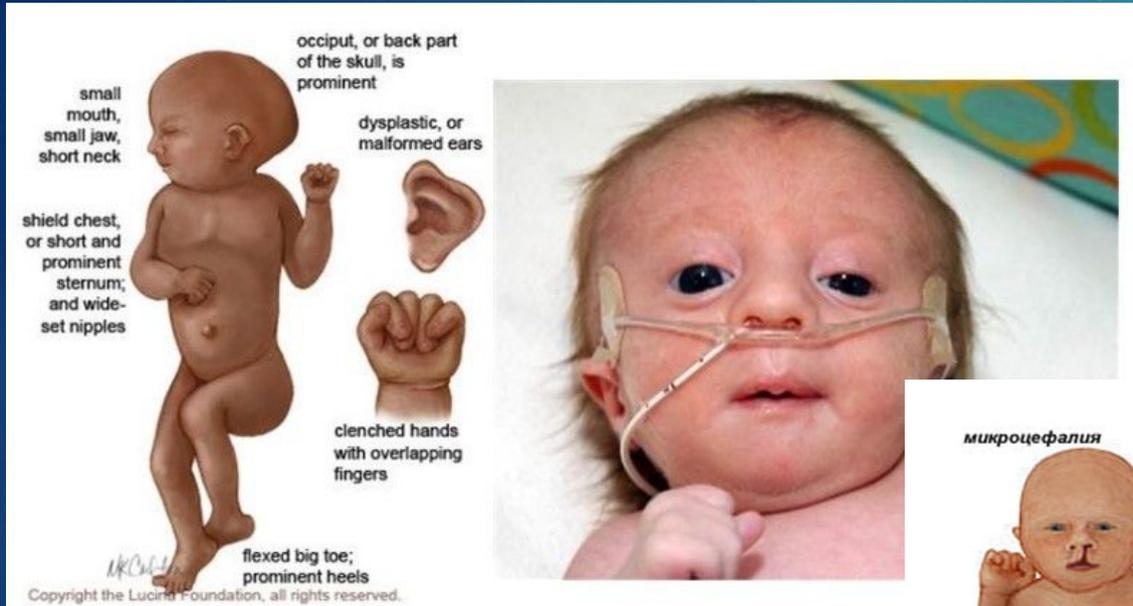


# Анеуплоидия — изменение (уменьшение — моносомия, увеличение — трисомия) числа хромосом в диплоидном наборе, т.е. не кратное гаплоидному.

- ▶ Механизмы возникновения: нерасхождение хромосом (хромосомы в анафазе отходят к одному полюсу, при этом на каждую гамету с одной лишней хромосомой приходится другая — без одной хромосомы) и «анафазное отставание» (в анафазе одна из передвигаемых хромосом отстаёт от всех других).



# Трисомия — наличие трёх гомологичных хромосом в кариотипе (например, по 21-й паре, что приводит к развитию синдрома Дауна; по 18-й паре — синдрома Эдвардса; по 13-й паре — синдрома Патау).



Моносомия — наличие только одной из двух гомологичных хромосом.

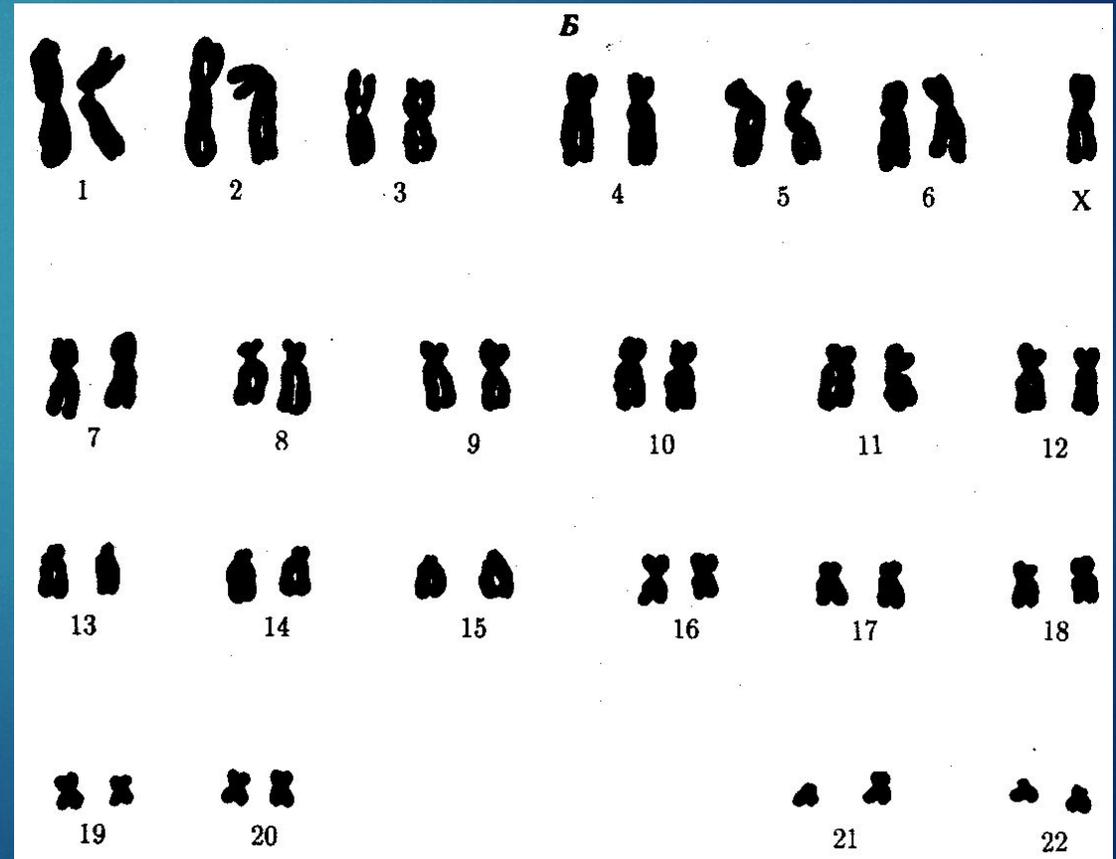
- ▶ При моносомии по любой из аутосом нормальное развитие эмбриона невозможно. Единственная совместимая с жизнью моносомия у человека — по хромосоме X — приводит к развитию синдрома Шерешевского—Тернера.



# Синдром Шерешевского—Тернера

## Этиология и патогенез

- ▶ Это заболевание является следствием разнообразных отклонений в хромосомном наборе, чаще возникающих в результате нерасхождения половых хромосом у матери или отца, нарушений митотического деления оплодотворенной зиготы, отсутствия короткого плеча одной из двух X-хромосом. Представляет моносомию по X-хромосоме (XO).



# Клиника синдрома Шерешевского-Тернера

Наиболее частым симптомом:

- ▶ Низкий рост.
- ▶ Половой инфантилизм.



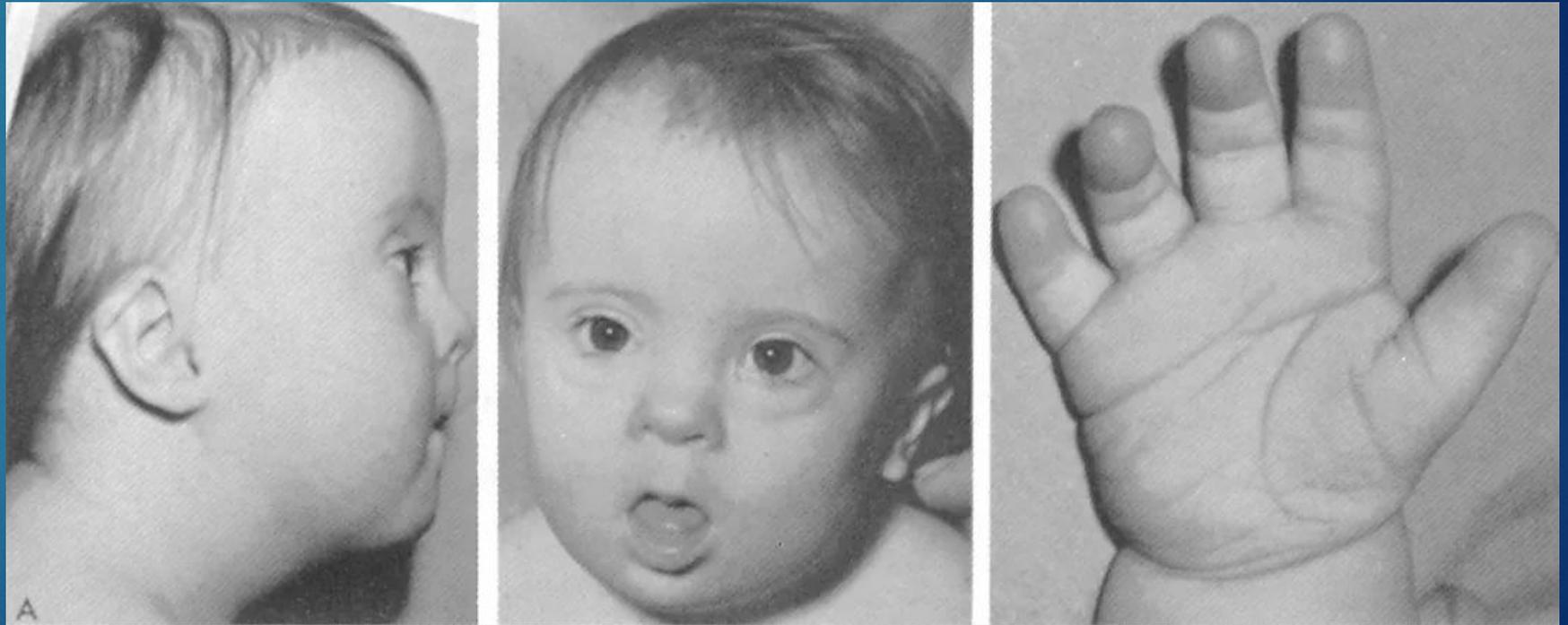
Синдром Дауна - синдром трисомии 21 - самая частая форма хромосомной патологии у человека встречается у 1:750.

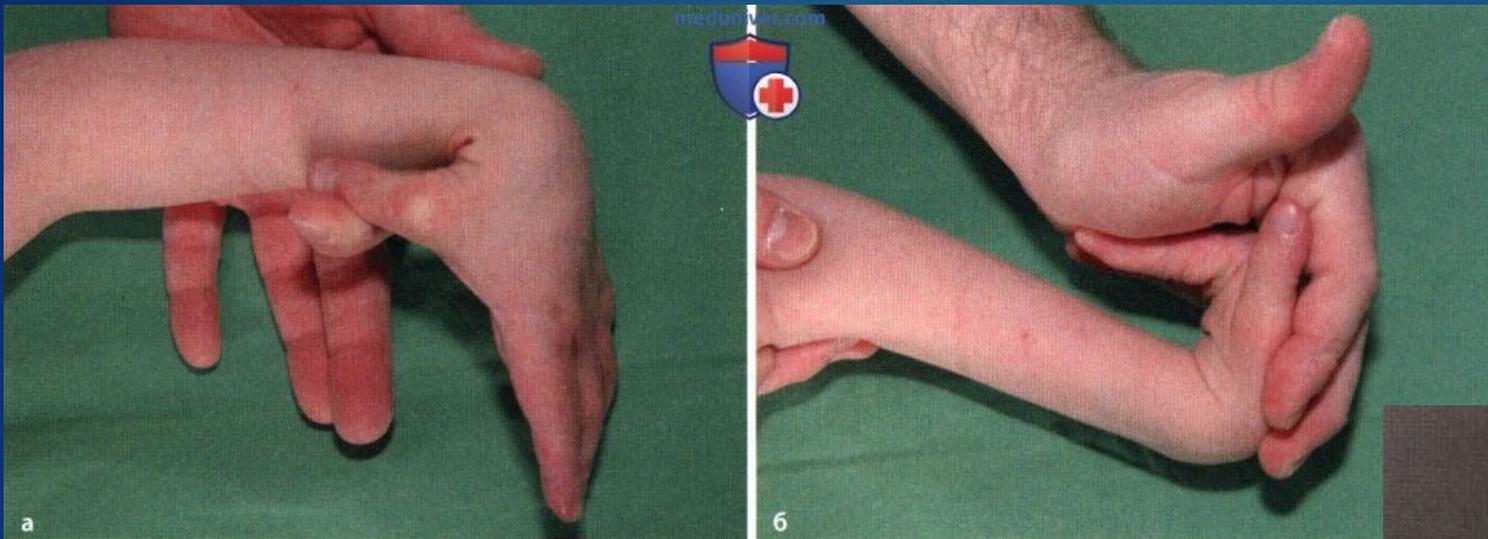


# Клиника Синдрома Дауна.



- ▶ Дети с синдромом Дауна имеют уплощённое лицо с монголоидным разрезом глаз и уменьшенными ушными раковинами (<3 см вертикальной длины у новорождённых).





генерализованная мышечная гипотония, клинодактилия мизинцев кисти с единственной сгибательной складкой на ладонях и мизинцах кисти.



Частой находкой у пациентов с синдромом Дауна является рецидивирующий или привычный вывих надколенника.



- ▶ У 5-30% детей с трисомией 21 хромосомы развивается спонтанный вывих бедра. Причиной остро возникающего вывиха бедра является недостаточность связочного аппарата тазобедренного сустава, а не дисплазия вертлужной впадины.