



Наследственные заболевания

Заболевания, возникновение и развитие которых связано с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клеток



Геномные болезни

Геномные мутации (анеуплоидия и полиплоидия) — это изменение числа хромосом в геноме клетки.

Синдром Шерешевского-Тернера



Геномные мутации

Полипloidия (кратное
увеличение числа
хромосом в клетках)

Анеупloidия (особи с
аномальным числом
хромосом)

Аномалии числа хромосом

```
graph TD; A[Аномалии числа хромосом] --> B[Болезни, обусловленные нарушением числа аутосом]; A --> C[Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом];
```

Болезни, обусловленные нарушением числа аутосом

Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом



Геномные мутации.

Причина: Изменение числа хромосом в клетке.

Виды: 1) *Полиплоидия*

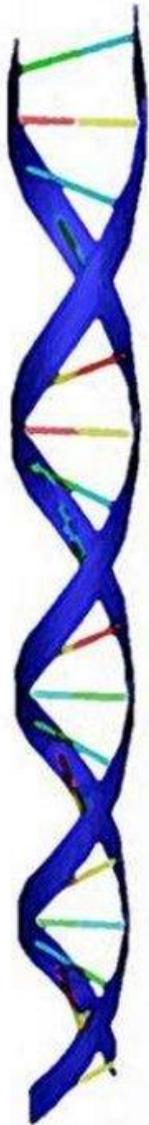
2) *Анеуплоидия*



Моносомия – X (синдром Шершевского-Тернера)

- кариотип 45,
- XO совместима с жизнью
- 45, YO-летальны
- частота 1:4000

Синдром Шерешевского — Тернера



- отек кистей и стоп,
- крыловидные кожные складки на шее
- низкий рост,
- врожденные пороки сердца,
- первичная аменорея,
- полная или частичная моносомия по X-хромосоме.

Синдром Шерешевского-Тернера



Синдром Клайнфельтера

– встречается только у

мужчин в двух формах:

Полисомия по X-хромосоме и

Полисомия по Y-хромосоме.

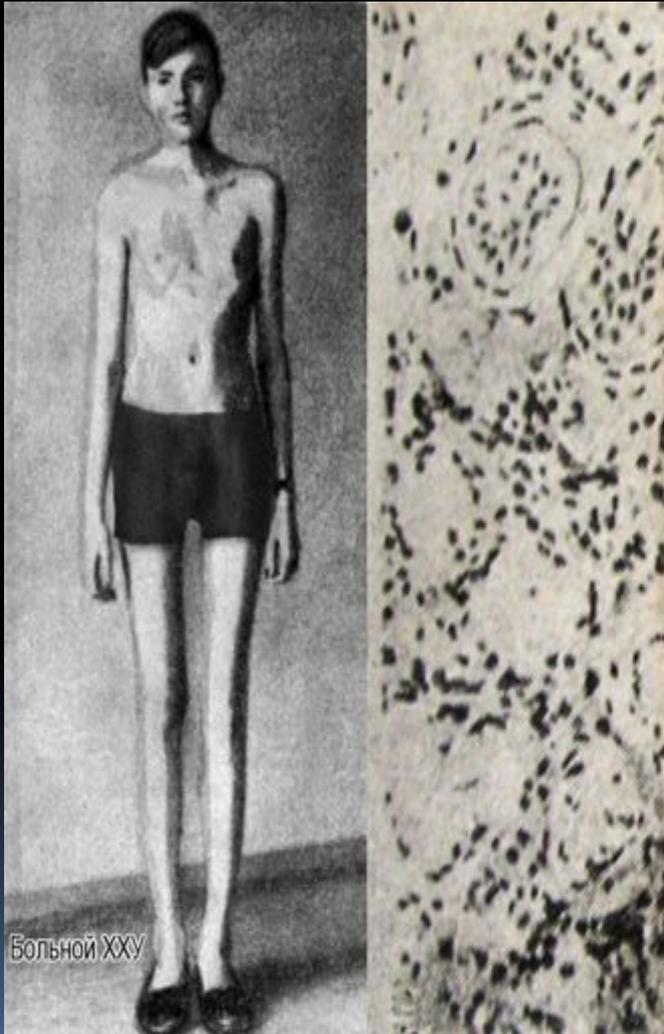
Полисомия по X-хромосоме



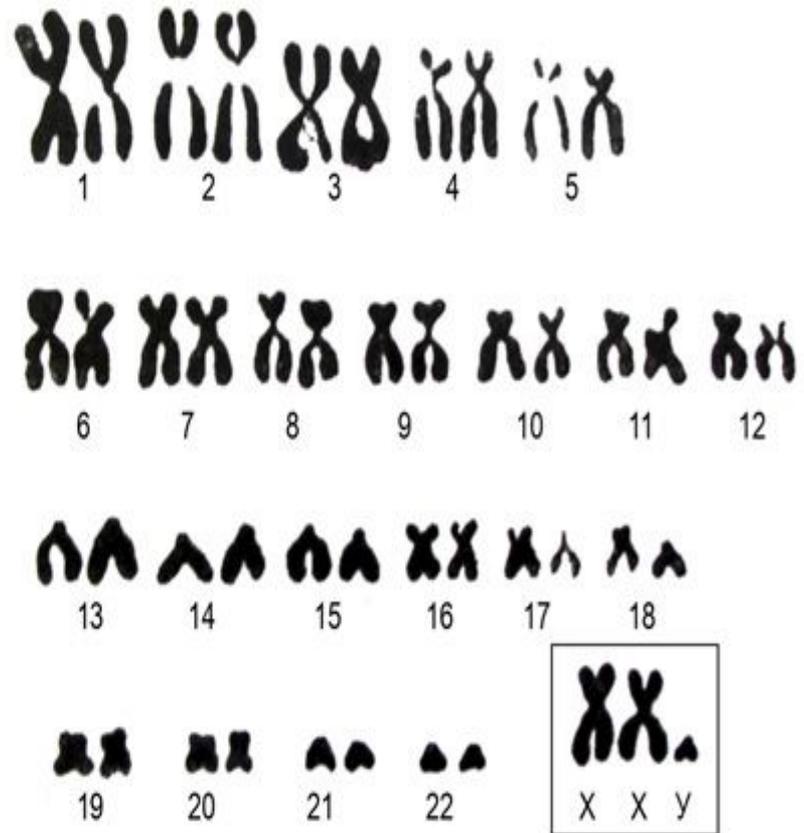
1:500

- Полисомия по X-хромосоме
развита грудь
женский голос
длинные ноги
недоразвиты семенники,
бесплодны
психически нормальны,

Полисомия по Y-хромосоме



Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ





Полисомия по Y-хромосоме

- нормальные мужчины
 - Высокие
 - психически здоровы,
 - Асоциальные
 - склонны к агрессии
- 

Трисомия-21 : болезнь Дауна





Симптомы

- Приплюснутый нос и лицо
 - Скошенные глаза
 - Отставленный большой палец
 - Складка на ладони
 - Повернутый мизинец
 - Складки на ступнях
- 

Трисомия-12 : синдром Патау

Синдром Патау



СИМПТОМЫ

- Клиническая характеристика
- Масса при рождении менее 2500Г
- Суженные глазные щели
- Расщелина верхней губы и неба
- Деформация ушей

Трисомия-18: синдром

Эдвардса



СИМПТОМЫ

- Маленький вес
- Аномалии черепа
- Низкий рост
- Глазные щели узкие
- Наружный слуховой проход сужен
- Смерть до 2-3 месяцев



Трисомии описаны еще для
8, 9, 14, 22 аутосом (все
летальны в утробии)



Спасибо за внимание

Выполнила : Михайлова
Татьяна

лечебное дело; 1 курс, 100 группа