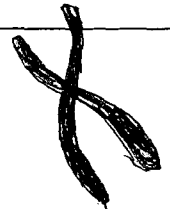
Васильева Нина

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ



Что такое?

Наследственные заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом. К хромосомным болезням относятся такие, которые обусловлены генными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом.

Аномалии числа аутосомных хромосом

Синдром Дауна – наличие дополнительных копий генетического материала 21-й хромосомы либо целой хромосомы (трисомия)

Синдром Патау – трисомия по 13-ой хромосоме, множественные пороки развития, идиотия, часто – полидактилия, нарушение строения половых органов, глухота;

Синдром Эдвардса – трисомия по 18-й хромосоме, нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие, глазные щели узкие и короткие, ушные раковины деформированы; 60% детей умирают в возрасте до 3 месяцев, до года доживают лишь 10%.

Аномалии числа половых хромосом

Синдром Шерешевского – Тёрнера – отсутствие одной X у женщин

Полисомия по X – хромосоме

Полисомия по Y – хромосоме

Синдром Клайнфельтера – полисомия по X – хромосоме у мальчиков

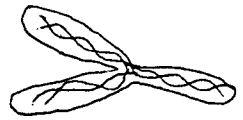
Нарушения структуры хромосом

Транслокация – обменные перестройки между хромосомами

Делеция – потеря участка хромосом.

Инверсия – поворот участка хромосом на 180°

Дупликация – удвоения участка хромосом.

Изохромосомия – хромосомы с повторяющимся генетическим материалом в обоих плечах.

Возникновение кольцевых хромосом – соединение двух концевых делеций в обоих плечах хромосомы