

Наследственные заболевания:

- 1)генные
- 2)тератогенные
- 3)хромосомные

Нарушения структур хромосом

- делеция** (хромосомные перестройки, при которых происходит потеря участка **хромосомы**. Делеция может быть следствием разрыва хромосомы или результатом неравного **кроссинговера**. По положению утерянного участка хромосомы делеции классифицируют на внутренние (интерстициальные) и концевые (терминальные).
- транслокация (обмен хромосом)** тип хромосомных мутаций, при которых происходит перенос участка хромосомы на негомологичную хромосому.
- дубликация** (удвоение хромосом) хромосомная мутация, перестройка, при которой происходит удвоение какого либо участка хромосом
- инверсия** (две половинки в одной хромосоме) хромосомная перестройка, при которой происходит поворот участка **хромосомы** на 180°.

Синдром Дауна

Причины возникновения:

- Генетическая наследственность (2%)
- Ранний брак (до 18 лет)
- Носители транслокации
- случайные события

Симптомы

98%-пороки черепа и лица, 90% - плоское лицо, 81%-кожная складка на шеи, пороки костно-мышечной системы 80%, низкий рост, сухая кожа, румянец на щеках, грыжи, недоразвитие половых органов, пороки сердца – 50%, катаракта – 66%, косоглазие – 30%, нарушение функции среднего уха -60-70%.

У 5%-легкая у.о

75%-умеренная у.о

20%-глубокая у.о

Синдром Шерешевского – Тернер

это хромосомное заболевание, для которого характерно либо полное отсутствие одной хромосомы, либо наличие дефекта в одной из X - хромосом. Кариотип таких женщин - 45 X0, либо мозаичный тип - 45 X/ 46 XX, 45 X/ 46 XY. Присутствует 45 хромосома.

У ребенка первичное недоразвитие половых органов.

Симптом

- Дисплазия
- Искривление рук
- низкая масса тела
- отек кистей
- оттопырчатые уши
- матка не развита
- у.о всегда

Синдром Клайнфельтера — наследственное заболевание. Клиническая картина синдрома описана в 1942 году в работах Гарри Клайнфельтера и Фуллера Олбрайта. Генетической особенностью этого синдрома является разнообразие цитогенетических вариантов и их сочетаний (мозаицизм). 47 лишняя хромосома

Симптомы

Встречается только у мужчин

- узкие плечи
- женоподобный тип
- слабое развитие мускулатуры
- широкий таз

В результате таких нарушений в половом наборе генетической информации женские гены преобладают над мужскими генами, что определяет симптомы заболевания.
-возможна у.о

Синдром Ретта — психоневрологическое наследственное заболевание, встречается **исключительно у девочек** с частотой 1:10000 — 1:15000, является причиной тяжёлой умственной отсталости у девочек. Впервые болезнь была описана австрийским неврологом Андреасом **Реттом**. Развитие ребенка до 1-1.5 года протекает нормально.

Симптомы

-характерны однотипные движения рук не носящие целенаправленного характера

-речь затруднена

“Приобретенная” микроцефалия. Окружность головы пробандов при рождении оценивается как нормальная. Приостановка роста головы совпадает с манифестацией заболевания и является следствием замедления роста мозга.

-всегда у.о

-Атаксия и апраксия. Нарушения координации движений (атаксия) и затруднения в планировании действий (апраксия) охватывают как движения туловища, так и конечностей. Указанные расстройства проявляются в виде отрывистых резких движений, нарушения равновесия, тремора, ходьбы на широко расставленных негнущихся ногах с раскачиванием из стороны в сторону
-летальный исход 15-25лет

Синдром Вильямса (лицо Эльфа)

Впервые болезнь описал Д.Вильямс в 1961. Причина: наследственная хромосомная перестройка

Симптомы

Лицо:

-щеки опущены, большой рот, оттопыренные губы, голубые глаза, широкий лоб, глубокая переносица

-низкий голос 98%

-пороки сердца, почек

Всегда у.о

-не формируется целенаправленная деятельность, вербально-логическое, абстрактное мышление отсутствует

-склонность к подражанию

-музыкальный вкус

-тонкая моторика плохо развита

-нарушение пространственных представлений

50% -нервные расстройства

-рвота, головные боли, гиперактивность

-доверчивые, доброжелательные.

Синдром кошачьего крика

Впервые описал Д. Лежен в 1963г.

Когда ребенок рождается, пищит как котенок, недоразвитие голосовых связок.

Причины: делеция 5-ой хромосомы

Симптомы

-низкий вес

-проблемы с гортанью, нервной системой

-задержки развития когнитивной, речевой функции

-проблемы с поведением (гиперактивность, агрессивность)

-не типичные черты лица (лунообразное лицо с широко поставленными глазами, антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, широкая переносица, уши низко посажены и аномально большие_

-слюноотделение

-задержка физического развития

-гипотония

-расхождения мышц живота

-у.о тяжелая и глубокая

Синдром Ангельмана (синдром счастливой марионетки)

Отсутствие 15-ой части хромосомы

Симптомы

- нарушение речевой функции
- ростростройство моторной функции
- поведенческие отклонения
- эпилепсия, судороги
- ходьба на негнущихся ногах
- макроглоссия (увеличение языка) 30-50%

Лицо

- широкий рот, редко располагающиеся зубы
- сколиоз
- косоглазие 40%

У.о глубокая и тяжелая

Синдром Прадера-вилли

редкое наследственное заболевание, причиной которого является отсутствие отцовской копии участка хромосомы 15q11-13. В этом участке хромосомы 15 находятся гены, в регуляции которых задействован геномный импринтинг.

Микроаномалии

К дошкольному возрасту появляется повышенный интерес к пище. Быстро набирают вес

Характеристика:

- низкое телосложение

У.о

- нарушение речи

Дефект в гипоталамусе. Ест и не насытится. Чем больше желания есть, тем больше у.о

Ожирение ведет к смерти, большинство умирают в подростковом и младшем возрасте.

Синдром Мартина-Белл

У.о –только у мальчиков

Характеристика:

Голова увеличена, большие уши, высокий лоб, недоразвитие средней части

- рост не высокий
- косоглазие
- гипотония мышц
- нарушение координации
- двигательная заторможенность
- тревожность