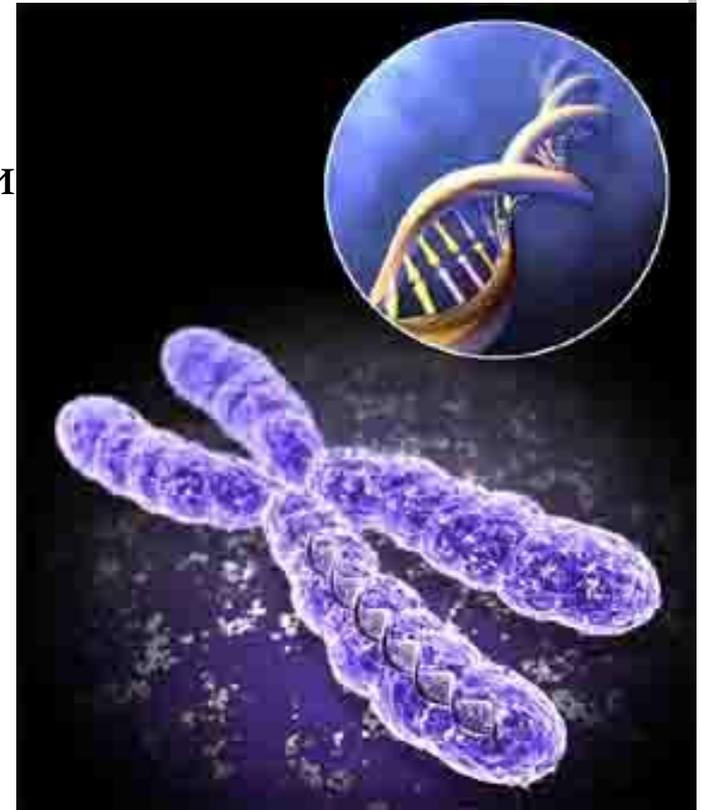


СИНДРОМЫ ЧАСТИЧНЫХ АНЕУПЛОИДИЙ

Эта многочисленная группа синдромов обусловлена хромосомными мутациями. Какой бы вид хромосомной мутации ни был исходно, возникновение клинического хромосомного синдрома определяется либо избытком, либо недостатком генетического материала или одновременно тем и другим эффектом разных измененных участков хромосомного набора. К настоящему времени обнаружено около 1000 разных вариантов хромосомных мутаций, унаследованных от родителей или возникших в раннем эмбриогенезе.



СИНДРОМ ТРИСОМИИ ПО КОРОТКОМУ ПЛЕЧУ 9-Й ХРОМОСОМЫ

- - наиболее частая форма частичных трисомий (опубликовано около 200 сообщений о таких больных), синдром клинически выражен.
- Клиническая картина многообразна и включает внутриутробные и постнатальные нарушения развития: задержку роста, умственную отсталость, микробрахицефалию, антимонголоидный разрез глаз, энофтальм (глубоко посаженные глаза), гипертелоризм, округлый кончик носа, опущенные углы рта, низко расположенные оттопыренные ушные раковины с уплощенным рисунком, гипоплазию (иногда дисплазию) ногтей (рис. 5.21). Врожденные пороки сердца обнаружены у 25% больных.
- Больные с синдромом 9p+ рождаются в срок. Пренатальная гипоплазия выражена умеренно (средняя масса тела новорожденных 2900-3000 г). Жизненный прогноз сравнительно благоприятный. Больные доживают до пожилого и преклонного возраста.



Ребенок 3-х лет



ЖЕПЩУІПА 21
ГОД





СИНДРОМ КОЛЬЦЕВОЙ ХРОМОСОМЫ 9

- Кариотип 46 XX или XY, r (9).
- Основные клинико-морфологические признаки: характерное лицо - микроцефалия, косой разрез глаз, ретрогнатия, короткая шея.
- У всех больных наблюдается умственная отсталость, задержка психомоторного развития.



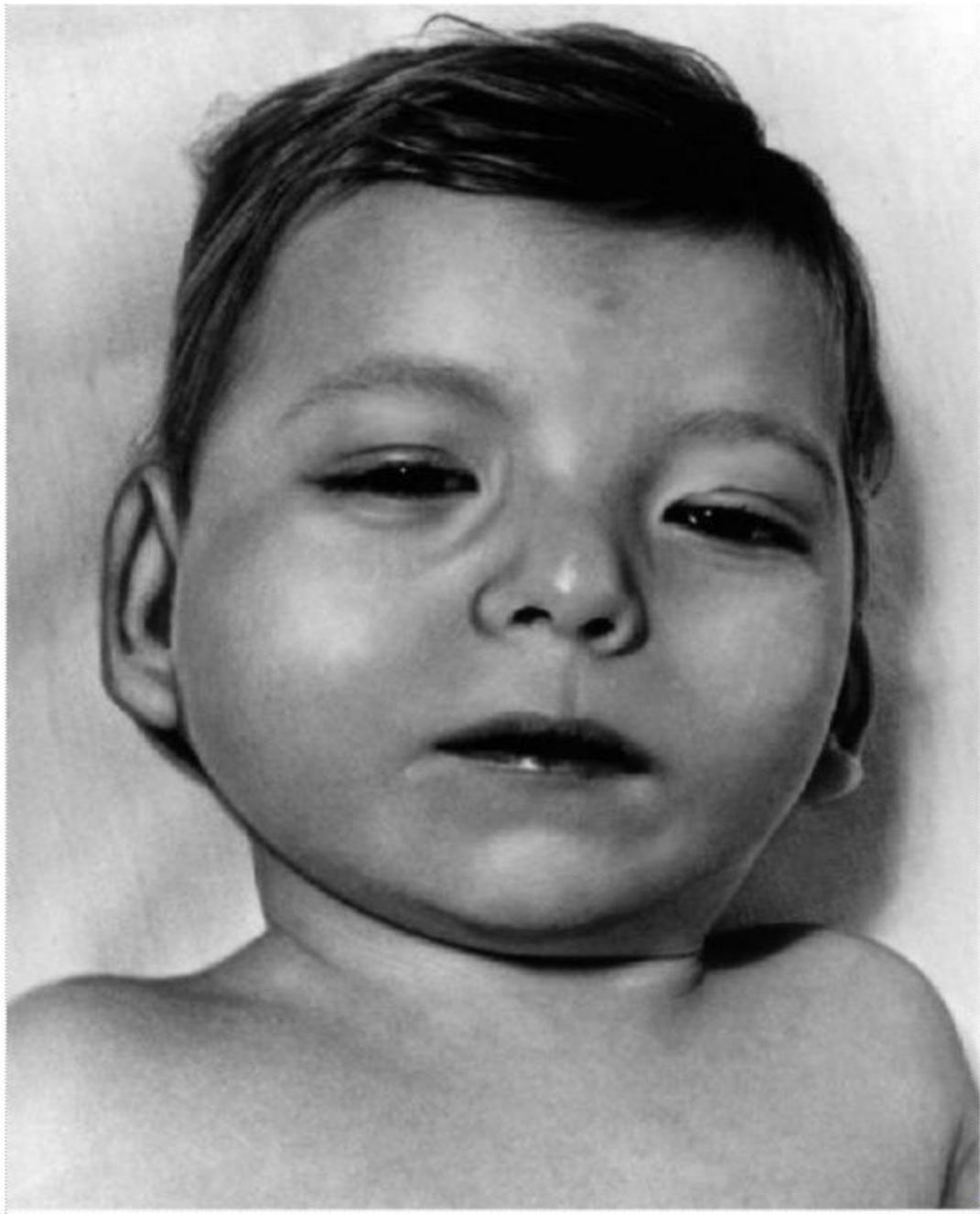
СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА

- - частичная моносомия по короткому плечу хромосомы 5 . Синдром моносомии 5p- был первым описанным синдромом, обусловленным хромосомной мутацией (делецией). Это открытие сделал Дж. Лежен в 1963 г.
- У детей с такой хромосомной аномалией отмечается необычный плач, напоминающий требовательное кошачье мяуканье или крик. По этой причине синдром сначала был назван синдромом «кошачьего крика». Частота синдрома достаточно высокая для делеционных синдромов - 1 : 45 000.



- Клиническая картина синдрома 5p- довольно сильно различается у отдельных больных по сочетанию врожденных пороков развития органов. Наиболее характерный признак - «кошачий крик» - обусловлен изменением гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки). Практически у всех больных имеются те или иные изменения мозговой части черепа и лица: лунообразное лицо, микроцефалия, гипертелоризм, микрогения, эпикант, антимонголоидный разрез глаз, высокое нёбо, плоская спинка носа. Ушные раковины деформированы и расположены низко. Кроме того, встречаются врожденные пороки сердца и некоторых других внутренних органов, изменения костно-мышечной системы (синдактилия стоп, клинодактилия V пальца кисти, косолапость). Выявляют мышечную гипотонию, а иногда и диастаз прямых мышц живота.





- Ребенок с выраженными признаками синдрома «кошачьего крика» (микроцефалия, лунообразное лицо, эпикант, гипертелоризм, широкая плоская спинка носа, низко расположенные ушные раковины).



СИНДРОМ ВОЛЬФА-ХИРШОРНА

- Популяционная частота - 1:100000.
- обусловлен делецией сегмента короткого плеча хромосомы 4.

Симптомы: задержка роста, расщелина губы и неба, широкий или клювовидный нос; асимметрия костей черепа, низко расположенные деформированные ушные раковины; гематомы кожи небольших размеров в области лица.

- Жизнеспособность детей резко снижена. Большинство умирают в возрасте до 1 года.



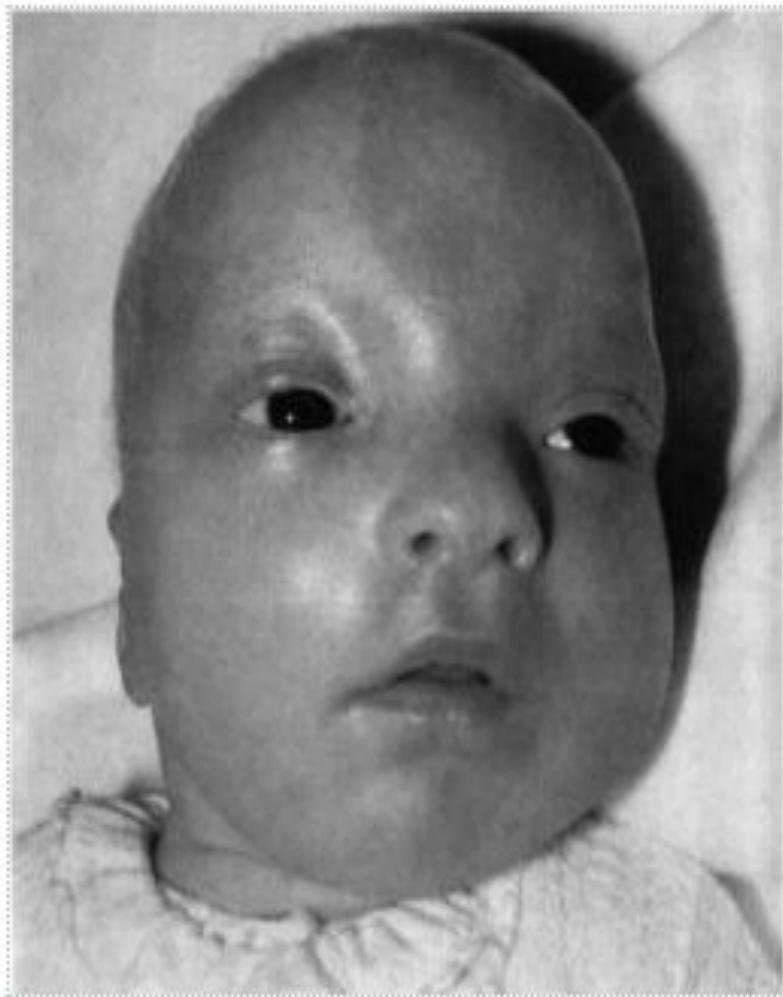


Рис. 5.20.

Дети с синдромом Вольфа-Хиршхорна (микроцефалия, гипертелоризм, эпикант, аномальные ушные раковины, косоглазие, микрогения, птоз).



СИНДРОМ ОРБЕЛИ

- обусловлен делецией длинного плеча 13-й хромосомы. Популяционная частота не установлена.
- Характерны микроцефалия, отсутствие носовой вырезки (лоб непосредственно переходит в нос), эпикант, антимонголоидный разрез глаз, высокое нёбо, низко расположенные деформированные ушные раковины. Отмечаются поражения глаз (микрофтальмия, косоглазие, катаракта, ретинобластома), опорно-двигательного аппарата (короткая шея, синдактилии кистей и стоп), атрезии прямой кишки. Часты пороки развития сердца, почек, головного мозга. Для всех детей с синдромом Орбели характерна глубокая олигофрения.
- Большинство больных с синдромом 13q- погибают на 1-м году жизни.



ΦΟΤΟ
#3



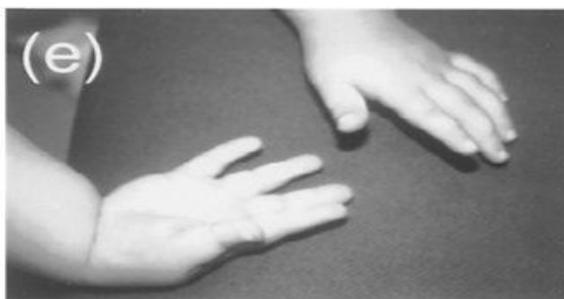
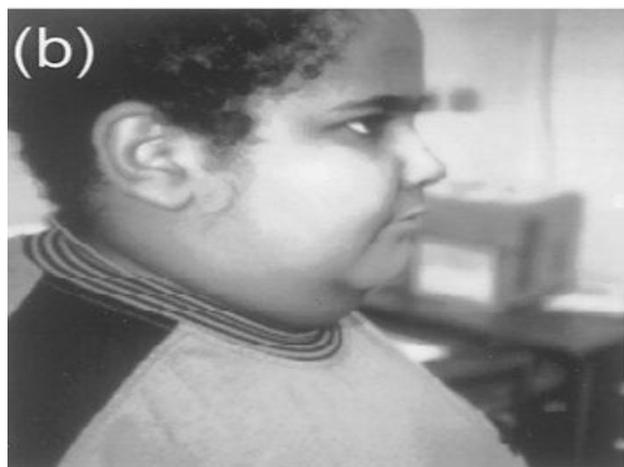
СИНДРОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ

- у 70% больных наблюдается частичная делеция длинного плеча 15-й хромосомы (отцовская аллель), у 5% заболевание связано с другими перестройками хромосомы 15.



Особенности синдрома Прадера — Вилли

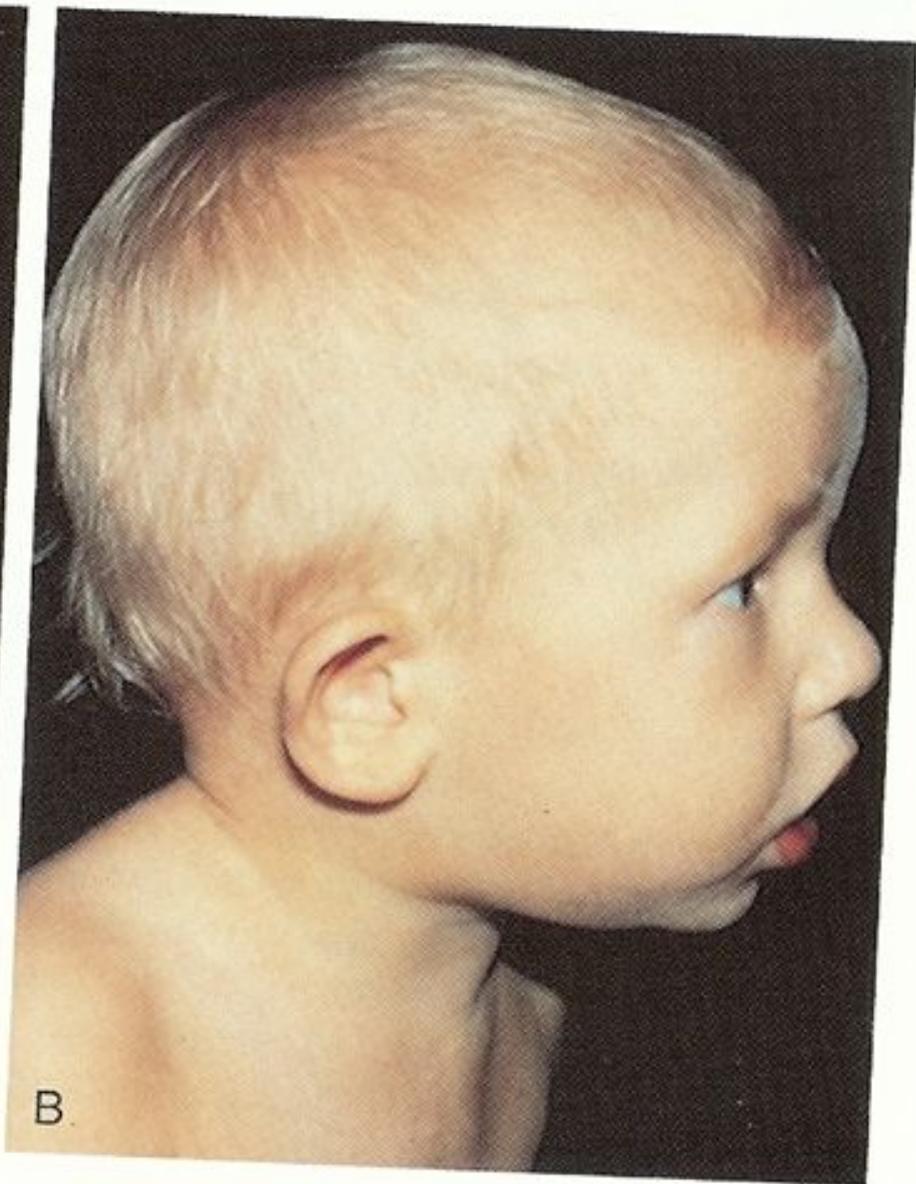
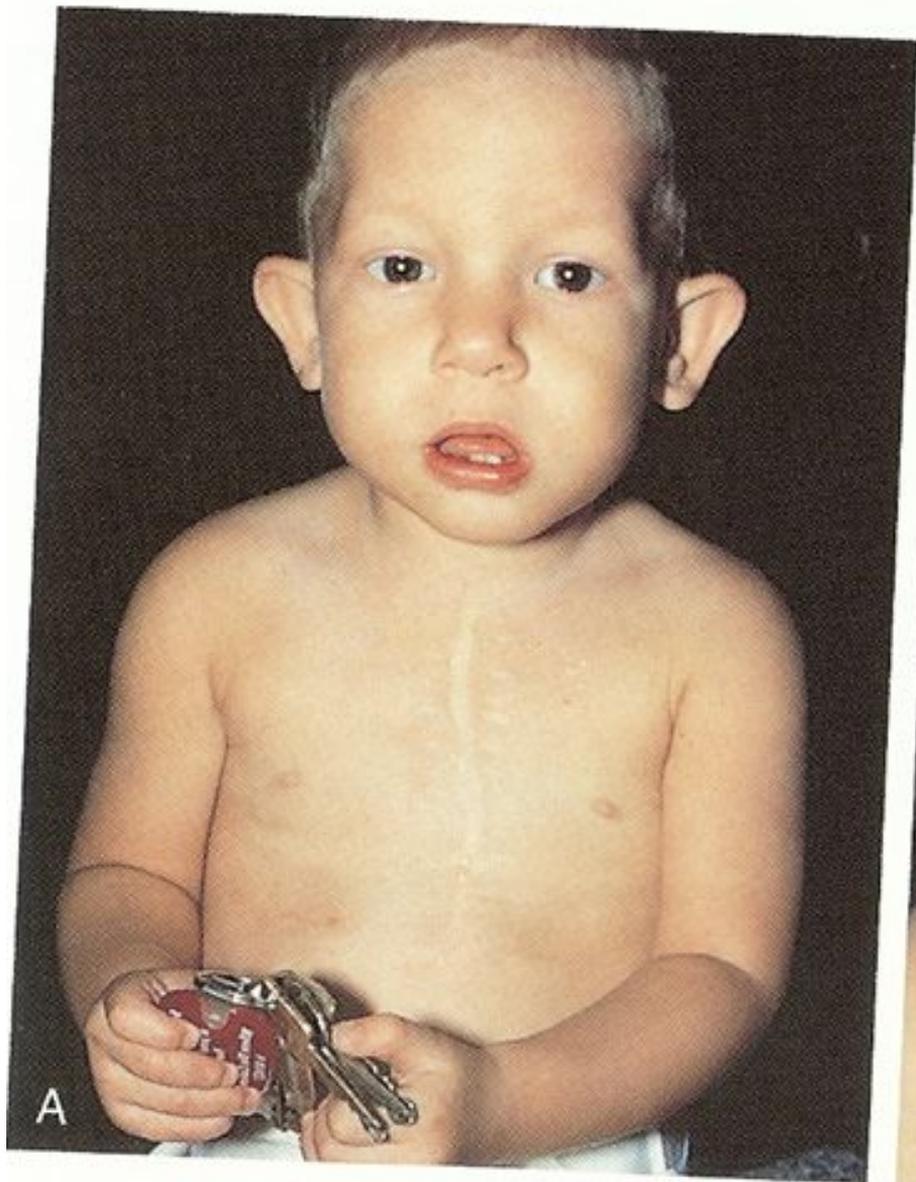
- до рождения: низкая подвижность плода;
- часто — неправильное положение плода;
- дисплазия тазобедренных суставов
- ожирение; склонность к перееданию (чаще проявляется к 2-м годам);
- пониженный мышечный тонус (гипотонус); пониженная координация движений;
- маленькие кисти и стопы, низкий рост;
- повышенная сонливость;
- страбизм (косоглазие);
- сколиоз (искривление позвоночника);
- пониженная плотность костей;
- густая слюна; плохие зубы;
- сниженная функция половых желёз (гипогонадизм); в результате, как правило, бесплодие;
- речевая задержка, задержка психического развития; отставание в освоении навыков общей и мелкой моторики.
- более позднее половое созревание.
- Внешние признаки: у взрослых выражена переносица; лоб высокий и узкий; глаза, как правило, миндалевидные; губы узкие.
- Как правило, у больных встречается не более пяти вышеуказанных признаков.



СИНДРОМ ДИ ДЖОРДЖА

- Частичная моносомия 22q11.2.
- Популяционная частота - 1:20 000.
- Больные имеют следующие клинические признаки: дефекты развития третьего и четвертого глоточных карманов, что приводит к гипоплазии или аплазии тимуса с дефицитом Т-клеток и иммунодефицитом; дефекты сердца и характерные дисморфичные изменения лица (гипертелоризм, короткая ось век, эпикант, широкий короткий нос с вывернутой носовой пластиной, слабо обозначенный рот, микроретрогнатия, низко расположенные дисморфичные уши), волчья пасть.
- Дети с синдромом Ди Джорджи часто физически и умственно отсталые.





СИНДРОМ МАРТИНА - БЕЛЛА

- синдром ломкой, или фрагильной X-хромосомы.
- Название синдрома объясняется особой формой строения X-хромосомы, которая имеет хорошо заметную перетяжку на конце длинного плеча.
- является одной из наиболее распространенных причин наследственных олигофрений у мужчин (примерно 1 на 2000 рождений).



Рис. 12.9
Синдром ломкой (фрагильной) хромосомы X (синдром Мартина-Белла)
А - Ломкая X-хромосома мужчины (слева) и женщины (справа)
Б - Лицо подростка с синдромом Мартина-Белла.



Для больных характерны некоторые морфологические признаки, которые не всегда отчетливо проявляются (высокий выпуклый лоб, крупные уши и челюсти, крупные кисти рук, увеличенные яички). Умственное развитие колеблется между значениями IQ от 30 до 65 (иногда в границах нормы). Речь изобилует повторами, часто встречается своеобразное заикание. Для детей характерна двигательная расторможенность и некоторые симптомы аутизма (ребенок избегает глазного контакта, производит стереотипные движения руками, испытывает страхи). Даже при легкой степени интеллектуальной недостаточности дети с трудом овладевают навыками счета и письма.



