

Генетика олигофрений. Группа хромосомных заболеваний

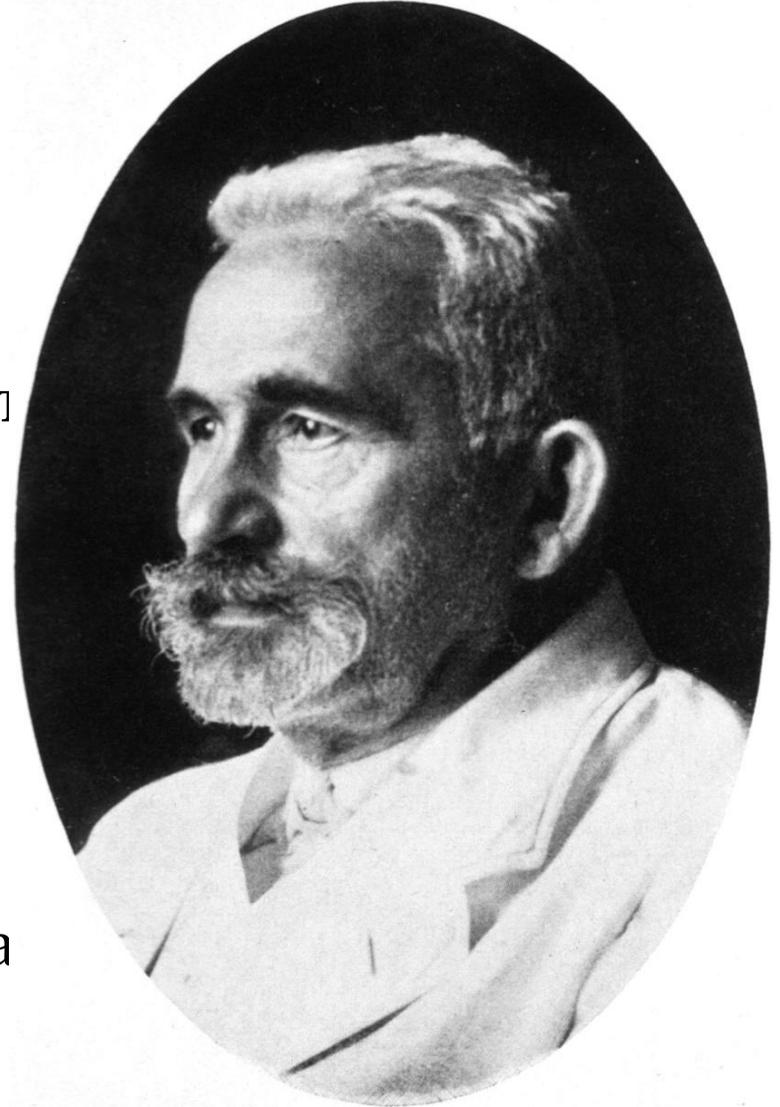


Выполнила:
студентка гр.13НП1
Грошева А. В.



- Умственная отсталость (малоу́mie, олигофрени́я; др.-греч. ὀλίγος — малый + φρήν — ум) — врождённая или приобретённая в раннем возрасте задержка, либо неполное развитие психики, проявляющаяся нарушением интеллекта, вызванная патологией головного мозга и ведущая к социальной дезадаптации. Проявляется в первую очередь в отношении разума (откуда и название), также в отношении эмоций, воли, речи и моторики.

- Термин «олигофрения» предложил Эмиль Крепелин. Во многом он синонимичен современному понятию умственной отсталости. В то же время последнее понятие несколько шире, так как включает не только задержку психического развития, вызванную органической патологией, а, например, социально-педагогическую запущенность и диагностируется в первую очередь на основе определения степени недоразвития интеллекта без указания этиологического и патогенетического механизма.



- Умственную отсталость как врождённый психический дефект отличают от приобретённого слабоумия, или деменции (лат. de — приставка, означающая снижение, понижение, движение вниз + лат. mens — ум, разум). Приобретённое слабоумие — снижение интеллекта от нормального уровня (соответствующего возрасту), а при олигофрении интеллект взрослого физически человека в своём развитии так и не достигает нормального уровня и она является непрогредиентным процессом. Степень умственной недостаточности оценивается количественно с помощью интеллектуального коэффициента по стандартным психологическим тестам

Генетические причины умственной отсталости

- Хромосомные аномалии, нарушающие дозовый баланс генов, такие как анеуплоидия, делеции, дупликации
- Дерегуляция импринтинга вследствие делеций, однородительской дисомии хромосом или участков хромосом.
- Дисфункция отдельных генов.

Наследственные формы олигофрении. Хромосомные нарушения

- Все формы олигофрении отчетливо распадаются на несколько вариантов в зависимости от этиологии и патогенеза расстройства. Г.Е.Сухарева (1965) разграничила следующие группы олигофрении:
 - 1) олигофрении эндогенной природы, связанные с повреждением наследственного аппарата;
 - 2) бластопатии; 3) эмбриопатии;
 - 4) ранние и поздние фетопатии;
 - 5) олигофрении, возникающие вследствие родовой травмы, а также различной патологии в первые три года жизни ребенка. Наиболее часто олигофрении (до 90%) связаны с генетическими факторами, но это не общее мнение.

Синдром Дауна (трисомия по 21 паре хромосом, геном – 47 хромосом)

