

Государственное образовательное учреждение высшего профессионального образования
«Алтайский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ГБОУ ВПО АГМУ Минздрава России)
Кафедра биологии, гистологии, эмбриологии и цитологии

Хромосомные болезни: Синдром Дауна, синдром кошачьего крика (популяционная частота, диагностика, фенотипические проявления, профилактика)

Преподаватель:

Горячева М. В.

Заведующая кафедрой биологии,
гистологии, эмбриологии и цитологии

Выполнили:

Студентка 1 курса

Лечебного факультета 101 группы

Юлия Ударцева;

Студентка 1 курса

Лечебного факультета 101 группы

Тумка Ладислава

Барнаул, 2017

Что такое синдром Дауна?



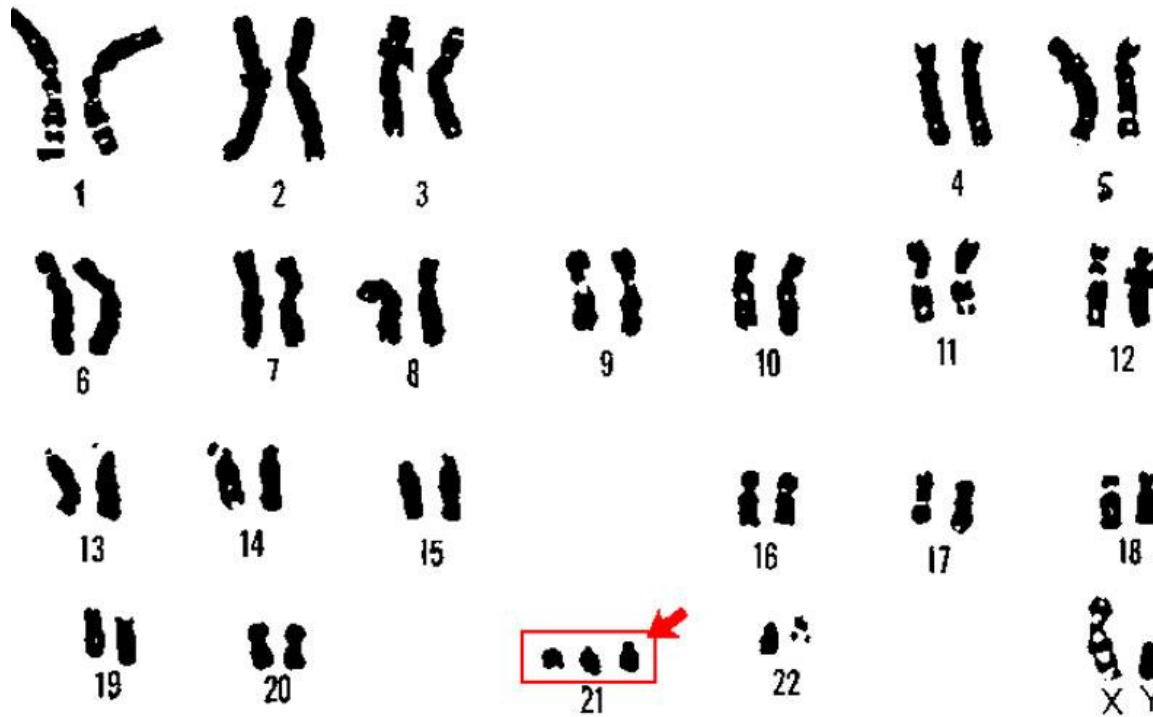
Синдром Дауна - это генетическая патология, врожденная хромосомная аномалия.

Первые упоминания



Самые первые упоминания о синдроме предположительно отмечались 1500 лет назад.

Каковы причины?



Истинная причина синдрома - появление дополнительной пары хромосом.

Формы синдрома

1. **Трисомия:** наличие в хромосомном наборе дополнительной, третьей хромосомы, в то время, когда норма предписывает лишь пару.
2. **Транслокация:** происходит перенос части хромосомы или целого гена в другое место.
3. **Мозаицизм:** при таком нарушении часть клеток тела содержит нормальный набор хромосом - 46, а другая часть - увеличенный, т.е. 47.



Чем опасен синдром?



Как правило у таких детей, помимо внешних признаков, развиваются серьезные патологии.

Существует ли лечение?



Считается, что синдром Дауна не поддается лечению, так как это генетическое заболевание.

Взаимоотношения с обществом



Дети с синдромом Дауна очень доброжелательны, легко идут на контакт, позитивны, несмотря на перепады настроения.

Использованные интернет ресурсы

1) <https://ppt4web.ru/biologija/sindrom-dauna3.html>

2) <http://www.liveinternet.ru/tags/>

3)

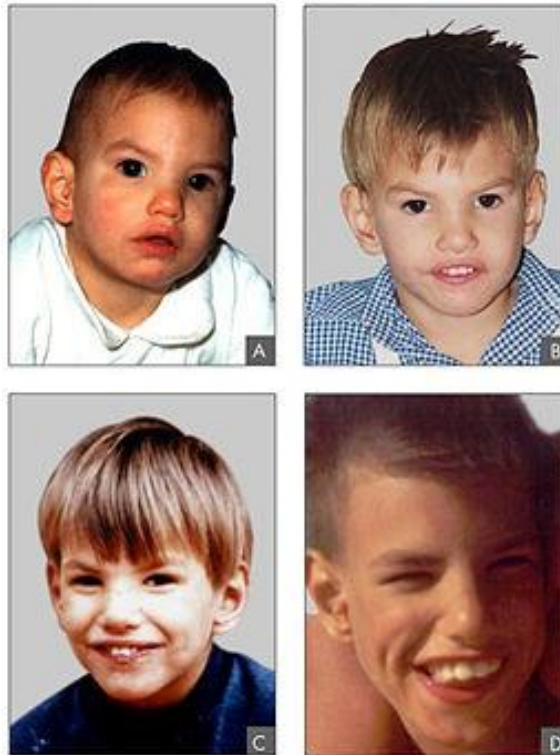
https://dostup1.ru/medicine/Chelyabinsk-prisoedinyatsya-k-Vsemirnomu-dnyu-cheloveka-s-sindromom-Dauna_84683.html

4)

<https://www.cosmo.ru/stars/news/04-07-2017/doch-iriny-hakamady-s-sindromom-dauna-provodit-kanikuly-s-boyfrendom/#part0>

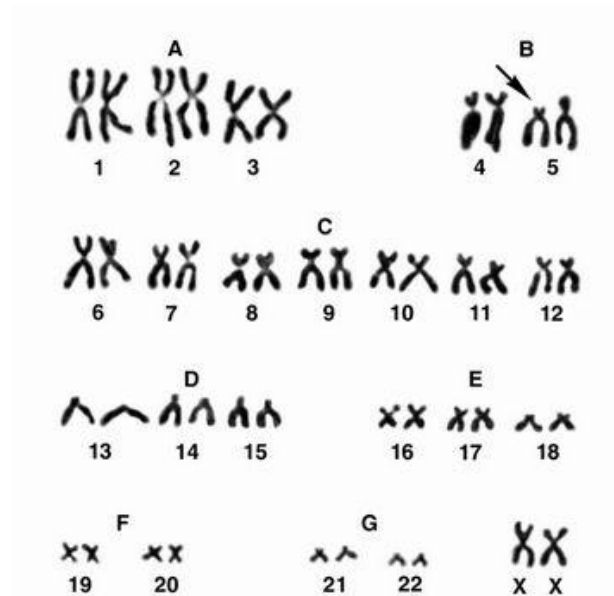
5) <http://bezsoski.ru/sindrom-dauna-prichiny-i-lechenie/>

Синдром кошачьего крика



**Впервые синдром был описан в 1963 г. Ж. Леженом.
Распространенность синдрома составляет от 0,00002 до 0,00004.**

Генетическое объяснение синдрома кошачьего крика



Синдром кошачьего крика связан с частичной делецией короткого плеча 5 хромосомы:

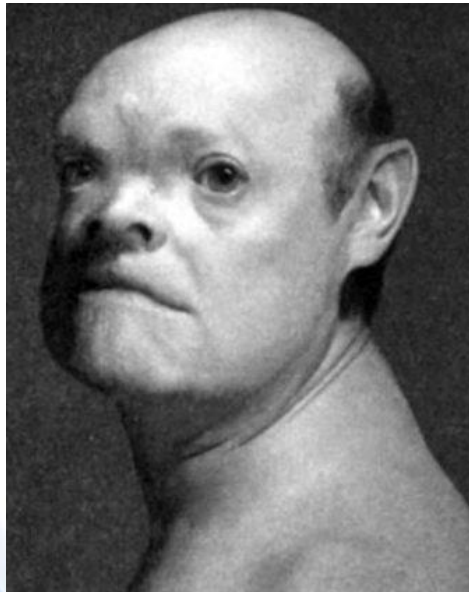
- Полное отсутствие короткого плеча
 - Укорочение короткого плеча
 - Мозаичная форма
- Формирование кольцевой хромосомы

Диагностика синдрома Лежена



- сбор анамнеза;
- кариотипирование родителей;
- ультразвуковое исследование;
- анализ крови на плазменные маркеры;
 - инвазивные исследования;
- диагностика на послеродовом этапе.

Клиническое описание синдрома Лежена



- Характерный плач ребенка
- Изменение формы головы
 - Лунообразное лицо
 - Короткая шея
- Характерная форма глаз
- Характерная форма ушных раковин
 - Микрогения
- Дефекты развития пальцев
 - Косолапость
- Отставание в умственном развитии
 - Эмоциональная лабильность

Профилактика синдрома Лежена

Пренатальная диагностика:

1 этап: проведение общего обследования пациенток с целью выявления тех женщин, у которых повышен риск рождения ребенка с хромосомными заболеваниями.

2 этап: проводится с целью подтверждения конкретного диагноза.

Использованная литература:

- 1) Кисляков И. А. «Синдром кошачьего крика. Причины, симптомы, признаки, диагностика и лечение патологии»**
- 2) Козлова С.И. и др. «Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование»**
- 3) Маринчева Г.С. и Гаврилов В.И. «Умственная отсталость при наследственных болезнях»**
- 4) Г.И. Лазюк «Тератология человека»**