

# Спадкові та хромосомні захворювання. Обстеження дітей з патологією

Презентацію виконала студентка III  
курсу МН відділення 306 групи  
Фоміна Анна

# Хромосомні хвороби

- Хромосомні спадкові захворювання зумовлені зміною кількості хромосом або їхньої структури, що видно в світловому мікроскопі. До них належать зміни плоїдності, наприклад потроєний набір хромосом (3n), або кількості хромосом будь-якої однієї пари (анеуплоїдія) — моносомія чи трисомія. Структурні зміни хромосом можуть виявлятися відривом частини хромосоми (делецією).



Трисомія 21-синдром Дауна

Возраст матері – ризик захворювання

20 лет - 1/2000

30 лет – 1/900

40 лет – 1/100

44 года – 1/40



Рис. 5.13. Ребенок с синдромом Дауна



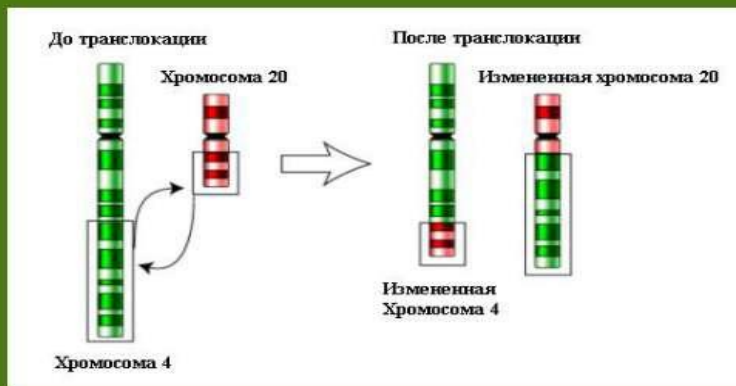
Рис. 5.14. Сидящие пальцы на ладони человека с нормальным кариотипом (а) и при синдроме Дауна (б)

При багатьох із зазначених хромосомних змін ембріон і плід не життєздатні. Ці змін хромосом часто виявляються у абортусів (абортований викидень), а також у новонароджених, які незабаром після народження помирають.



Переміщенням однієї частини хромосоми на іншу (транслокацію) поворотом хромосоми на  $180^\circ$  (інверсією), утворенням хромосоми тільки з одного плеча (короткого або довгого) — так званої ізохромосоми.

Хромосомні мутації — зміни морфології (структури) окремих хромосом



**Делеція** – відрив ділянки

**Дуплікація** – подвоєння ділянки

**Транслокація** – переміщення ділянки

**Інверсія** – поворот ділянки на  $180^\circ$



Сумісними з життям є трисомія за окремими аутосомами і статевими хромосомами, моносомія за статевою Х-хромосомою, а також відносно невеликі структурні зміни хромосом. Однак і при цих змінах хромосом відзначається ряд дефектів в організмі.



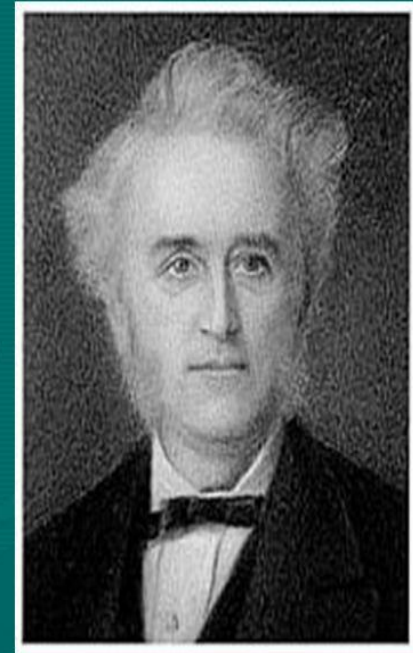
Хромосомні хвороби найчастіше не успадковуються, вони від батьків до дітей не передаються, каріотип батьків цих хворих звичайно нормальний, а аномальні хромосомні зміни відбуваються в гаметах, з яких розвивається хворий організм. Проте тому, що власне в хромосомах міститься спадкова інформація, хромосомні хвороби належать до спадкових захворювань; в основі їх лежить порушення апарату спадковості.

# Аутосомні хромосомні захворювання

□ Хвороба Дауна Найбільш поширене хромосомне захворювання — це хвороба Дауна, яка вперше була описана англійським лікарем Л. Дауном у 1866—р. У 1959 р. французький вчений І. Лежен виявив у каріотипі хворих зайву 21-у аутосому. В наступні роки інші вчені в різних країнах підтвердили цей факт.

## Из истории...

- Джон Лэнгдон Хэйдон Даун — ученый, впервые описавший [синдром Дауна](#) и назвавший его "монголизмом", а также предложил ошибочную теорию расовой регрессии. На самом деле синдром Дауна не связан с расовыми особенностями и встречается у представителей всех рас. Фамилия доктора совпадает с английским словом, обозначающим "вниз", в результате чего возникло популярное заблуждение о сути синдрома Дауна (умственной отсталости) — однако синдром назван так в 1965 г. только по имени собственному, без дополнительных коннотаций.
- Слово "синдром" означает набор признаков или характерных черт. Синдром Дауна, как показал в 1959 году французский ученый Жером Лежен (Lejeune), - это генетическое состояние, которое существует с момента зачатия и определяется наличием в клетках человека дополнительной хромосомы.

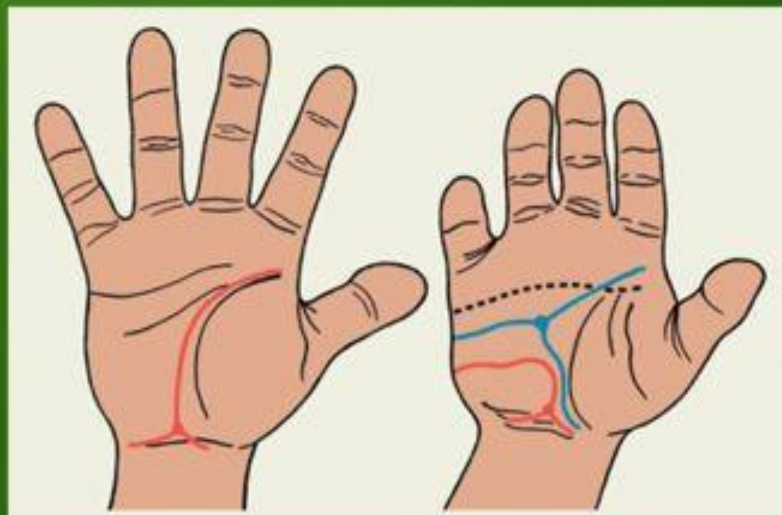


На рис.  
английский  
учёный Джон Даун



# Синдром Дауна

*Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (трисомией 21 пары аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития*



*Частота 1 на 700 новорожденных.*

*На ладони часто обнаруживают поперечную складку*



MyShared



# Стать'я “Божі діти”



Божі діти. Так буде називатися цей сюжет. Він буде про людей з синдромом Дауна. Але не хворих і обділених, а щасливих. Головний герой Роман - скоро одружується. А ще він кількаразовий чемпіон світу з легкої атлетики серед "спеціальних" спортсменів. Це ті, які мають вади розумового розвитку.

обоялася дарма. Я побачила щасливих, впевнених у собі, як краплі води схожих одне на одного людей. Вони працюють, займаються спортом, грають на музичних інструментах і просто живуть. Мріють. Люблять. Тримаяться за руки.

- *Вони, мені здається, краще навіть, чим такі діти. В мене троє дітей. Вони про мене забувають. Вони не такі чутливі, не такі доброзичливі і не такі замріяні. Ті в турботах пропадають життєвих. А ці трошки більше замріяні. Вони мріють жити гарно, вони мріють працювати, вони мріють отримати гарний подарунок. Вони можуть навіть п'яного підняти, обняти і понести, перенести. Така людина пройде мимо, може навіть ногою копне і піде далі. Ці діти не можуть. Любов Солтис, мати Романа.*





нижчий від однолітків інтелект. І схожі риси обличчя. Таким народжується кожен сімсотий малюк на землі. Раз їх так багато, значить для чогось це потрібно?

Таких дітей чи дорослих зазвичай сажають на вулиці, намагаються відвернути від них. А вони, мабуть, найщасливіші в цьому світі. Бо багато чого не розуміють. Зате вони людяніші і добріші за нас з вами.

- А що ви скажете, коли дізнаєтеся, що на всіх цих фото люди з синдромом Дауна?



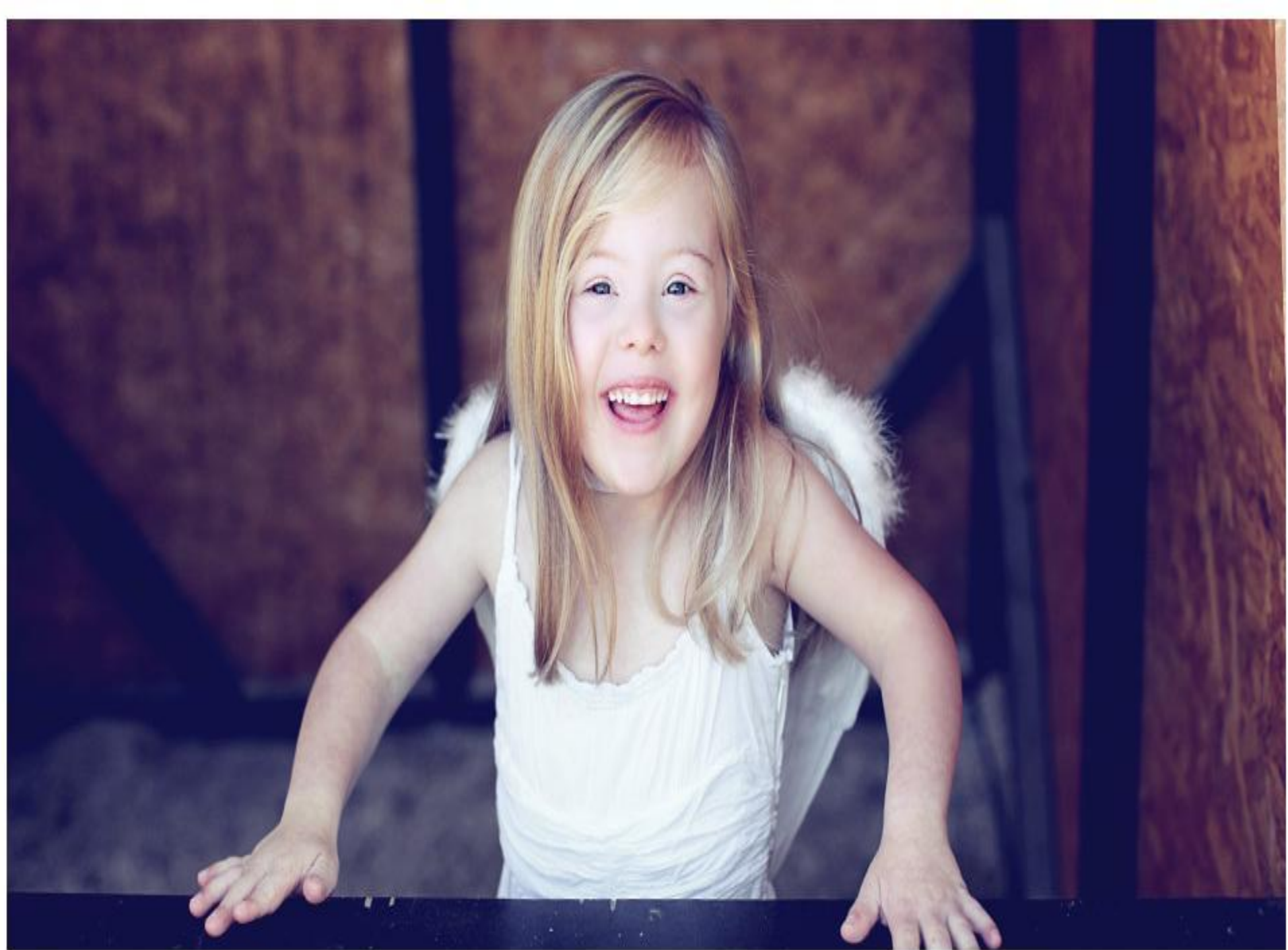




































# Клінічна картина хвороби Дауна

- Спричинена трисомією і транслокацією, не розрізняється. При хворобі Дауна, спричиненій мозаїцизмом, симптоми хвороби проявляються менше, ніж при трисомії і транслокації.
- Частота народження дітей, хворих на хворобу Дауна, за сумарними даними багатьох авторів становить "1,15—5/1000.
- Причини народження дітей з хворобою Дауна остаточно не з'ясовані. Припускається, що причиною захворювання можуть бути перенесені матір'ю перед заплідненням інфекційні захворювання (гепатит, токсоплазмоз тощо) Встановлено також, що із збільшенням віку матері ризик народження дитини з хворобою Дауна збільшується.



Частіше причиною хвороби Дауна при трисамії є порушення овогенезу у жінок. В останній час завдяки флюоресцентному аналізу хромосом встановлено, що нерозходження хромосом відбувається і при сперматогенезі, тобто і батько може бути “винним” у появі трисомії і народженні дітей з хворобою Дауна (в 20— 25% випадків). Особливо великий ризик народження дитини з хворобою Дауна в сім'ї, де чоловікові більше 50 років, а жінці більше 40.

## Симптомы синдрома Дауна



У ребенка характерное плоское лицо, монголоидный разрез глаз, уменьшенных размеров череп со скошенным затылком, деформированные, небольших размеров ушные раковины, короткий нос с уплощенной переносицей, недоразвитие верхней челюсти малая масса при рождении, низкий рост, непропорциональные по отношению к туловищу короткие конечности. У больных короткая шея с кожной складкой. Довольно часто деформирована грудная клетка. При неврологическом обследовании у них наблюдается снижение мышечного тонуса, нарушения вестибулярного аппарата.

- У перші дні життя дитини діагностика хвороби Дауна важка. У більш старшому віці вона діагностується легко. Такі діти мають деякі загальні риси.

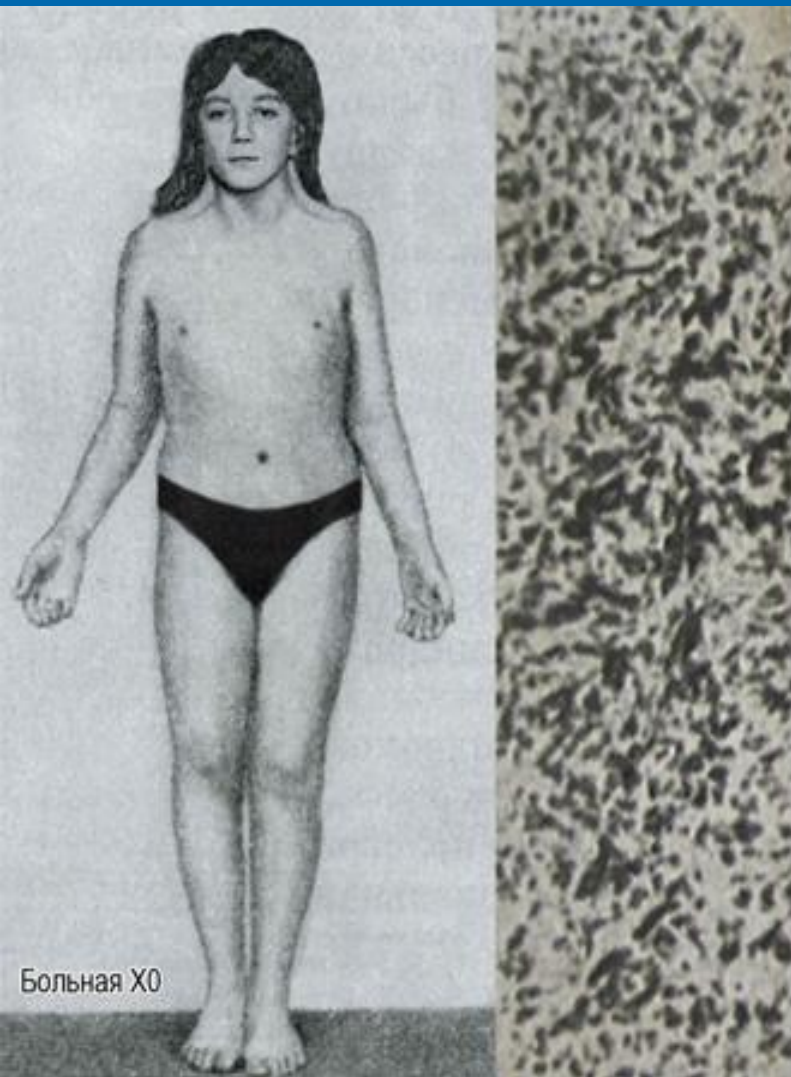
У хворих спостерігається глибока розумова відсталість — від імбецильності до ідіотії. Вони слухняні, добре піддаються навіюванню. Писати і читати вони ще можуть навчитися, але лікувати не вміють. При вивченні померлих відзначається його недорозвинення, мала вираженість носової і звивин, розширення мозкових шлуночків. При задовільному догляді такі хворі можуть жити довго. Описано випадки вагітності і родів у жінок, які хворіли на хворобу Дауна, спричинену трисомією. Приблизно у половини їхніх дітей також розвивалася хвороба Дауна.



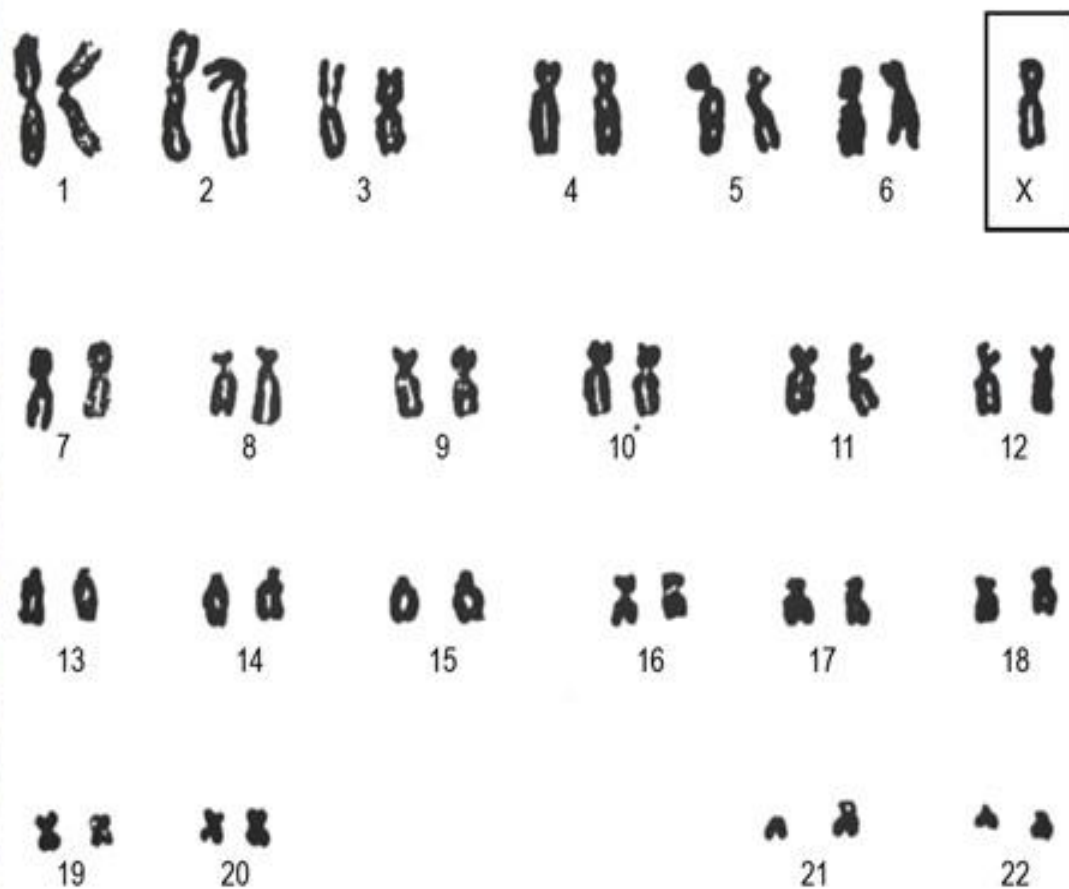
**Дети, страдающие болезнью Дауна**



# Синдром Шерешеевского — Тернера



Синдром Шерешеевского-Тернера, 45 / XO

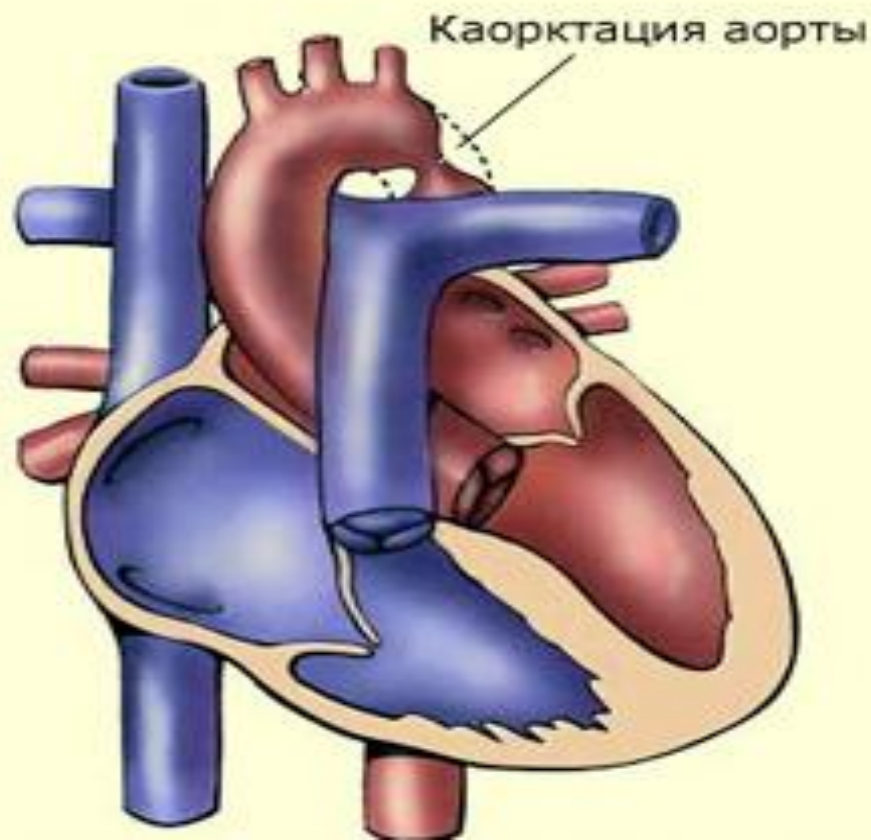


- Це захворювання вперше було описано у 1925 р. Шерешевським, а потім у 1938 р. Тернером. У 1959 р. К. Форд встановив, що у цих хворих є тільки одна статева X-хромосома. Каріотип їх визначається формулою 45, А'О. Ці жінки низького зросту, з статевим інфантилізмом. У них аномальні статеві органи, вузька піхва, недорозвинуті матка і яєчник, гіпертрофований клітор, мізерне оволосіння на лобку. У них не буває менструацій або вони одноразові. Грудні залози відсутні. На місці їх інколи є склятки жиру. Соски недорозвинуті, ореоли втягнуті, широко розставлені і неаиментовані. Вушні раковини деформовані, низько розміщені, шия коротка, з її боків видно широку шкірну зморшку, яка йде від соскоподібних відростків до надпліччя. Волосся на потилиці росте низько. Часто відмічалася епікант, мікро- і ретрогнатія, вузьке і високе тверде піднебіння.
- Спостерігаються зміни кінцівок: вальгусна позиція ліктьових суглобів, широкі долоні, коротиш безіменний палець, короткий викривлений мізинець, деформовані глибоко посаджені нігті, розширений кут atd. На кінчиках пальців переважають кругові візерунки. Нігті короткі, товсті, 3-й, 4-й і 5-й пальці ніг вкорочені викривлені, неправильно розміщені.

Може спостерігатись каорктація аорти, стеноз легеневого стовбура, незарощення міжшлункової перегородки серця, підковоподібна нирка.

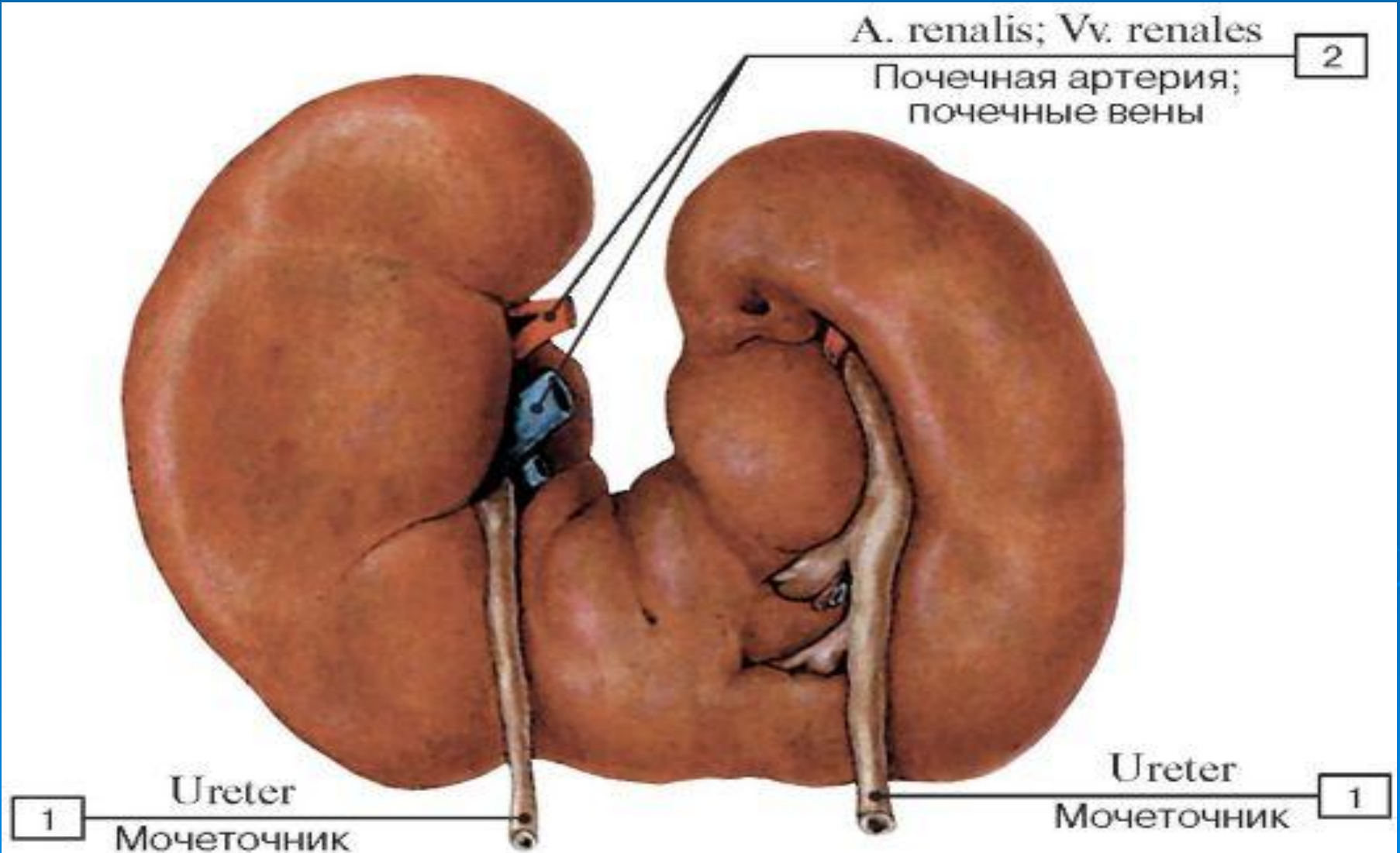
З боку нервової системи значних змін не відзначається, інтелект у хворих порушений мало або зовсім не порушений.

Характерна затримка окостеній: довгих кісток, хоча ріст хворих жінок припиняється у 15—18 років, а злиття епіфізів і метафізів немає навіть у 25-річ; о-му віці. Визначається збільшення медіальних виростків стегнових кісток і зменшення великогомілкових, потовщення латеральних кінцівок ключиці, остеопороз кісток, особливо метафізів трубчастих кісток.





# Підковоподібна нирка



При народженні дитини не завжди можна встановити правильний діагноз захворювання. Нерідко у таких дітей відзначається лімфатичний набряк кінцівок і «надлишок» шкіри на шиї, яка потім преетворюється в шкірну зморшку. Діти народжуються часто недоношеними, малого зросту. Звичайно діагноз встановлюється пізніше, коли спостерігається відставання дівчини в рості і статевий інфантилізм. Важливим для діагностики синдрому Шерешевського — Тернера є дослідження статевого хроматину в щічному епітелії.

Там його не виявляють, що свідчить про моносомію за X-хромосомою. Рідше виявляється мозаїцизм, коли в одних клітинах-каріотип нормальний (46, XX), а в інших — моносомія за X-хромосомою (45, XO). Клінічно мозаїчні випадки протікають більш м'яко. У таких жінок можуть бути менструації і вони можуть ставати матерями. Причина народження дітей з синдромом Шерешевського — Тернера не з'ясована. Вік батьків при цьому значення не має. Проте такі діти частіше народжуються у батьків низького зросту, в яких каріотип при звичайному дослідженні нормальний. Втрата X-хромосоми, напевно, відбувається на перших етапах розвитку

зиготи.

# Синдром полісемії за Х-хромосомою у жінок

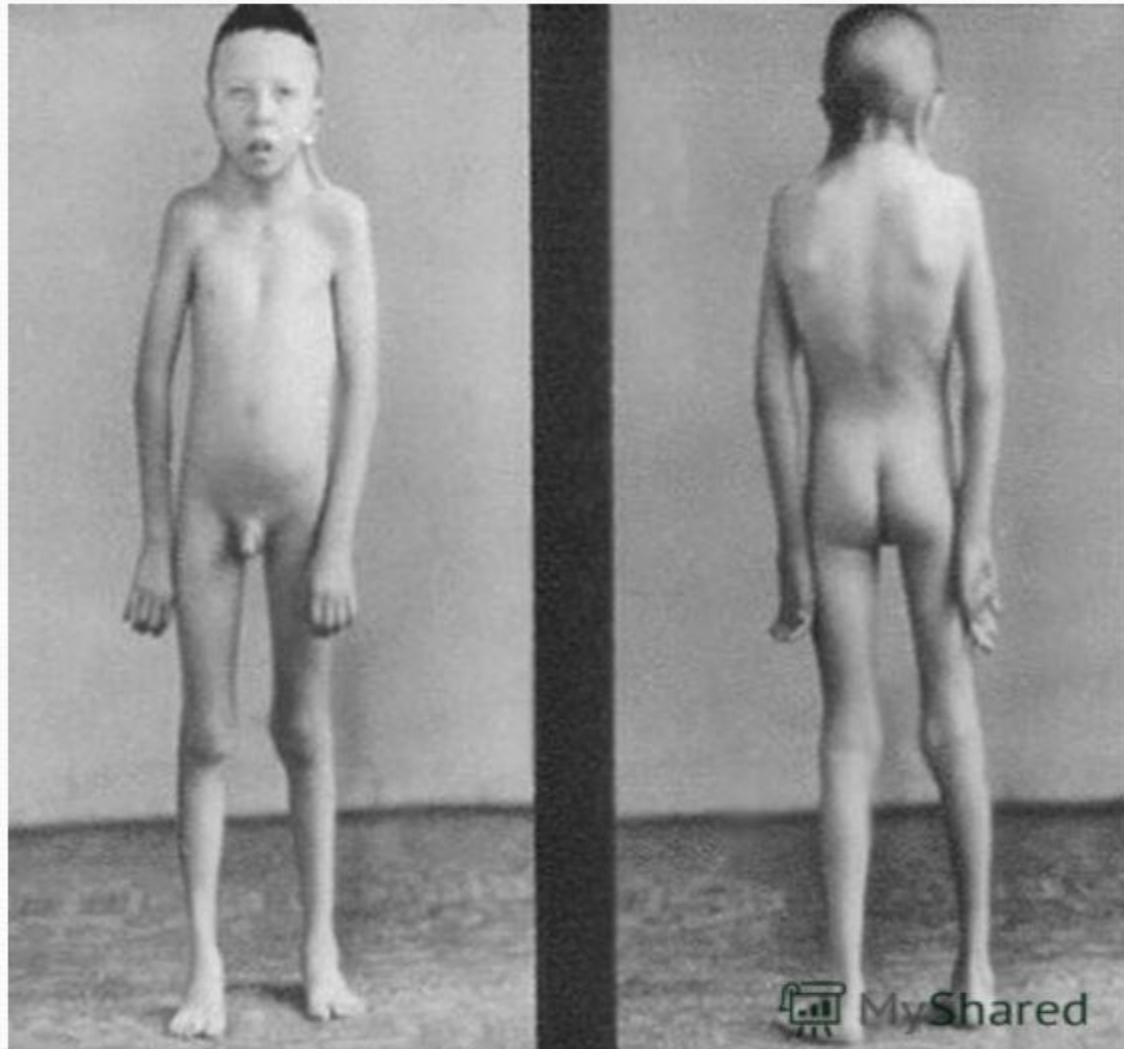
- При каріотипі 47, ХХХ за фенотипом може й не бути, тому що тут дві Х-хромосоми спіралізовані і представлені статевим хроматином. У таких жінок може відзначатись розумова відсталість. Такі жінки можуть мати здорових нащадків, через те що половина їхніх гамет має нормальний набір хромосом.
- Описані випадки з 4 і 5Х-хромосомами. Чим більше Х-хромосом в каріотипі, тим більше виражений дефект розумового розвитку, а також зміни фенотипу і статевий інфантилізм. Такі жінки високого зросту із значними змінами скелета, викривленням хребта, депігментованими плямами та ін. Чим більше Х-хромосом у каріотипі, тим менший гребеневий<sup>^</sup> рахунок, через те що у них переважають дугові<sup>Г</sup> візерунки на кінцях пальців. При каріотипі 48, ХХХХ діти мало-життєздагні і звичайно вмирають у перші роки життя.



# Синдром Клайнфельтера

## Синдром Клайнфельтера

К началу полового созревания формируются характерные пропорции тела: больные часто оказываются выше сверстников, но в отличие от типичного евнухоидизма размах рук у них редко превышает длину тела, ноги заметно длиннее туловища. Кроме того, некоторые дети с данным синдромом могут испытывать трудности в учёбе и в выражении своих мыслей. В некоторых руководствах указывается, что у пациентов с синдромом Клайнфельтера отмечается несколько сниженный объём яичек до периода полового созревания.



Вперше описаний Н. Клайнфельтепом у 1924 р. як синдром первинного чоловічого гіпогонадізму. У 1956 р. Р. Брігс і М. Барр виявили у них зайву Х-хромосому. Отже, каріотип цих хворих 47, ХХУ. У клітинах букального епітелію виявлений статевий хроматин, як і в нормальних жінок.

Через відсутність сперматогенезу такі чоловіки неплідні. Хворі на синдром Клайнфельтера страждають на дебільність різного ступеня.

Описані випадки синдрому Клайнфельтера з трьома і чотирма Х-хромосомами. Чим більше Х-хромосом у каріотипі, тим більше виражений ступінь дебільності та інші симптоми синдрому.

Причину синдрому Клайнфельтера не з'ясовано. Такі діти звичайно народжуються у літніх матерів, хоча каріотип у них нормальний. Нерозходження Х-хромосом, напевно, відбувалось на ранніх стадіях розвитку зиготи. Спадковість при синдромі Клайнфельтера не вивчено, тому що ці хворі не залишають потомства.