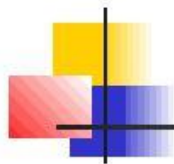


ГЕНЕТИКА
ОЛИГОФРЕНИИ
ГРУППА
ХРОМОСОМНЫХ
ЗАБОЛЕВАНИЙ

- ◉ **Умственная отсталость** (малоумие, олигофрения; 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 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.



3 ступеня олігофренії:



дебільність
дебильность
debility



імбецильність
имбецильность
imbecility



ідіотія
идиотия
idiocy

- Хромосомные болезни — наследственные заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом. К хромосомным относятся болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом. Хромосомные болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей. Из поколения в поколение передаются не более 3—5 % из них. Хромосомными нарушениями обусловлены примерно 50 % спонтанных абортов и 7 % всех мёртворождений.
- Все хромосомные болезни принято делить на две группы: аномалии числа хромосом и нарушения структуры хромосом.

СИНДРОМ ДАУНА



- **Синдром Дауна** - хромосомная аномалия, при которой в кариотипе имеются дополнительные копии генетического материала по 21-ой хромосоме, т. е. наблюдается трисомия по хромосоме 21. Фенотипические признаки синдрома Дауна представлены брахицефалией, плоским лицом и затылком, монголоидным разрезом глазных щелей, эпикантом, кожной складкой на шее, укорочением конечностей, короткопалостью, поперечной ладонной складкой и др. Синдром Дауна у ребенка может быть выявлен пренатально (по данным УЗИ, биопсии ворсин хориона, амниоцентеза, кордоцентеза) или после рождения на основании внешних признаков и генетического исследования. Дети с синдромом Дауна нуждаются в коррекции сопутствующих нарушений развития

СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА



- Синдром кошачьего крика (англ. *cri du chat syndrome*, фр. *maladie du cri du chat*; также болезнь кошачьего крика, синдром Лежёна — по имени описавшего его в 1963 году французского учёного) — редкое генетическое расстройство, вызываемое отсутствием фрагмента 5-й хромосомы.
- Генетика
- Кариотип 46 XX или XY, 5p-. Диагноз подтверждается кариологическим исследованием с применением одного из методов идентификации хромосом.
- Хромосомно синдром кошачьего крика объясняется частичной моносомией; он развивается при делеции (с утратой от трети до половины, реже полная
- утрата) короткого плеча пятой хромосомы. Для развития клинической картины синдрома имеет значение не величина утраченного участка, а конкретный незначительный фрагмент хромосомы. Изредка отмечается мозаицизм по делеции или образование кольцевой хромосомы-5.

Клиника

При этом синдроме наблюдается:
общее отставание в развитии,
низкая масса при рождении и мышечная гипотония,
лунообразное лицо с широко расставленными глазами,

характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье,
причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость
хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость
слизистой оболочки) или недоразвитие гортани. Признак исчезает к
концу первого года жизни.

Кроме того, встречаются врождённые пороки сердца, костно-
мышечной системы и внутренних органов, микроцефалия, птоз, низкое
расположение и деформация ушных раковин, кожные складки впереди
уха, гипертелоризм (увеличенное расстояние между какими-либо
парными органами или анатомическими образованиями — например,
между внутренними краями глазниц, грудными сосками), эпикантус
(поперечная кожная складка около внутреннего угла глаза, обычно
двусторонняя; наиболее чётко выражена при синдроме Дауна),
антимонголоидный разрез глаз.

Синдром ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА



Крыловидная
складка на шее



Лимфатический отёк
стопы



- **Синдром Шерешевского-Тёрнера** - это врожденная патология, вызванная аномальным количеством хромосом у ребенка. Существует несколько видов этого генетического заболевания. Все они связаны с отсутствием второй X-хромосомы у новорожденных девочек. Этот генетический дефект имеет ряд характерных внешних признаков. Так как в геноме детей с этим синдромом отсутствует Y-хромосома, страдают им только девочки.

Распространенность синдрома Шерешевского-Тёрнера составляет по различным данным от 0,02 до 0,033% (*один случай на 3 - 5 тысяч новорожденных девочек*). Болезнь встречается повсеместно и у представителей всех рас и народов. Каких-либо определенных факторов, повышающих риск появления данного заболевания, выявлено не было.

В отличие от многих других хромосомных заболеваний данный синдром характеризуется вполне благоприятным прогнозом. Большинство девочек не только выживают, но и может вести вполне нормальную самостоятельную жизнь. Основные проблемы связаны с эндокринными нарушениями.

СИНДРОМ КЛАНФЕЛЬТЕРА

- Что такое синдром Клайнфельтера?
- Синдром Клайнфельтера - генетическое заболевание, характеризующееся наличием дополнительной женской половой хромосомы X (одной или нескольких) в мужском кариотипе XY, и проявляющееся, в первую очередь, эндокринными нарушениями по типу первичного мужского гипогонадизма (недостаточности образования половых гормонов непосредственно в мужских половых железах - яичках).

По медицинской традиции синдром получил свое название в честь автора, в 1942 году впервые описавшего клиническую картину патологии.

Кариотип при синдроме Клайнфельтера

- Как известно, генетический набор человека насчитывает 46 хромосом, из которых 22 пары называются соматическими, а 23-я - половая, несущая гены, определяющие в дальнейшем принадлежность индивида к мужскому или женскому полу.

Женщины имеют пару половых хромосом XX, а мужчины - XY. Особенностью синдрома Клайнфельтера является обязательное наличие мужской Y хромосомы, поэтому, несмотря на дополнительные X хромосомы, пациенты всегда являются мужчинами.

По количеству дополнительных X хромосом различают следующие варианты синдрома Клайнфельтера:

1. Наиболее часто встречающийся классический синдром Клайнфельтера: 47XXY.
2. 48XXXY.
3. 49XXXXY.

Кроме того, к синдрому Клайнфельтера также относят мужские кариотипы, включающие, помимо дополнительных X хромосом, дополнительную Y хромосому - 48XXYY.

И наконец, среди пациентов с синдромом Клайнфельтера встречаются лица с мозаичным кариотипом 46XY/47XXY (часть клеток имеет нормальный хромосомный набор).

