Реферат

по теме

«Частичные моносомии аутосом»

Подготовил

Студент 148 группы

Бовкун А.С

Частичная моносомия хромосомы –выпадение участка хромосомы. Как правило, возникают в результате структурных перестроек хромосом, имеющихся в половых клетках родителей, которые вследствие нарушения процессов рекомбинации в мейозе приводят к утрате или избытку фрагментов хромосом, вовлеченных в перестройку.

Частичные моносомии известны практически по всем хромосомам, но лишь некоторые из них формируют четко диагностируемые клинические синдромы. Фенотипические проявления этих синдромов более полиморфны, чем синдромов целых моносомий. Отчасти это связано с тем, что размеры фрагментов хромосом и, следовательно, их генный состав, могут варьировать в каждом отдельном случае, а также тем, что при наличии хромосомной транслокации у одного из родителей частичная моносомия по одной хромосоме у ребенка может сочетаться с частичной трисомией по другой.

Наиболее известные симптомы частичных моносомий – это Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика», Орбели.

**Синдром Вольфа-Хиршхорна** (4р-) обусловлен делецией короткого плеча четвёртой хромосомы. Частота заболевания составляет около одного случай на 100 тысяч. Болезнь характеризуется задержкой умственного и психомоторного развития. Также могут проявляться в большинстве случаев тяжелейшие пороки сердца, почек. У новорождённых небольшой вес при нормальной продолжительности беременности (до 2 кг). Среди внешних признаков могут отмечаться: микроцефалия, клювовидный нос, эпикант (складка у внутреннего угла глаза, в большей или меньшей степени прикрывающая слёзный бугорок), антимонголоидный разрез глаз (опущение наружных углов глазных щелей), аномальные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, маленький рот, деформация стоп и др. Средняя продолжительность жизни примерно до 30 лет (в России зафиксирована максимальная продолжительность жизни 25 лет), при тяжёлых пороках сердца, почек продолжительность жизни может составлять не более одного года. Применяется симптоматическое лечение.

**Синдром кошачьего крика** (5р-) обусловлен делецией короткого плеча пятой хромосомы. 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 врожденные 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 анатомическим образованиями (например, между внутренними краями глазниц, грудными сосками), эпикантус (поперечная кожная складка около внутреннего угла глаза, обычно двусторонняя; наиболее чётко выражена при болезни Дауна, антимонголоидный разрез глаз. Частота синдрома примерно 1:45000. Соотношение полов М1 : Ж1,3. Клиническая картина синдрома и продолжительность жизни людей с этим синдромом довольно сильно варьирует по сочетанию врождённых пороков развития органов. Лечение симптоматическое. Показаны средства, стимулирующие психомоторное развитие, лечебный массаж и гимнастика.

**Синдром Орбели** (13q-) обусловлен делецией длинного плеча тринадцатой хромосомы. Популяционная частота синдрома не установлена. Дети с синдромом Орбели рождаются с низким (2200 г) весом. Клинически синдром проявляется аномалиями развития всех систем организма. Характерны микроцефалия, отсутствие носовой вырезки (лоб непосредст­венно переходит в нос), эпикант, антимонголоидный разрез глаз, широкая спинка носа, высокое нёбо, низко расположенные деформирован­ные ушные раковины. Отмечаются поражения глаз, опорно-двигательного аппарата (короткая шея, гипо- или аплазия первого пальца кисти и пяточной кости, синдактилии кистей и стоп), атрезии прямой кишки и заднепроходного отверстия. Часты пороки развития сердца, почек, головного мозга. Для всех детей с синдромом Орбели характерна глубокая олигофрения, возможны потери сознания и судороги. Большинство больных с синдромом 13q- погибают на 1-м году жизни.

**Синдром Прадера-Вилли** - редкая генетическая аномалия. При синдроме Прадера-Вилли отсутствуют примерно 7 генов из 15 хромосомы. При синдроме Прадера-Вилли страдает отцовская хромосома, в случае же повреждения материнской хромосомы возникает синдром Ангельмана. Для синдрома Прадера-Вилли характерны: до рождения: низкая подвижность плода, часто — неправильное положение плода, ожирение, склонность к перееданию, пониженный мышечный тонус, пониженная координация движений, маленькие кисти и стопы, низкий рост, повышенная сонливость, косоглазие, сколиоз, пониженная плотность костей, сниженная функция половых желёз, 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. Частота встречаемости — 1 : 12000-15000 живорождённых младенцев. Синдром Прадера-Вилли является врожденной генетической аномалией и, следовательно, не может быть излечен.

Однако некоторые лечебные мероприятия повышают качество жизни людей с синдромом.

В частности, младенцы с пониженным мышечным тонусом должны получать массаж и другие виды специальной терапии.

Рекомендуется использование специальных методик развития ребёнка, занятия с логопедом и дефектологом.

Рекомендуется приём «гормонов роста», заместительная гормональная терапия.