

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Кафедра молекулярной биологии и генетики

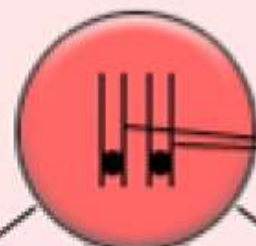
Тема: Количественные и структурные аномалии хромосом.

ПОДГОТОВИЛ СТУДЕНТ 3 КУРСА 301 ГРУППЫ
ПО НАПРАВЛЕНИЮ «БИОЛОГИЯ»
СОКОЛОВА АНАСТАСИЯ ВИТАЛЬЕВНА

- ▶ К хромосомным относятся болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом. Хромосомные болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей.



Родительская клетка



Пара гомологичных хромосом

Нерасхождение

Гаметы



Слияние гамет

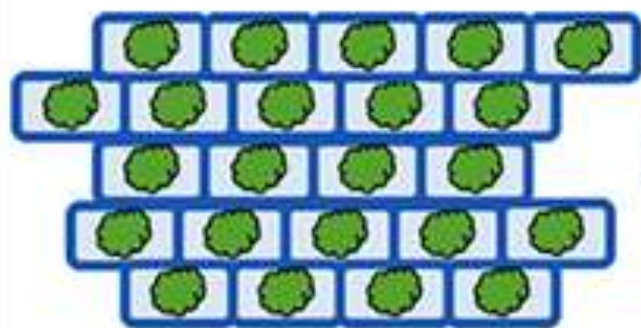


Нормальная гаплоидная гамета

Нормальная гаплоидная гамета

Трисомия

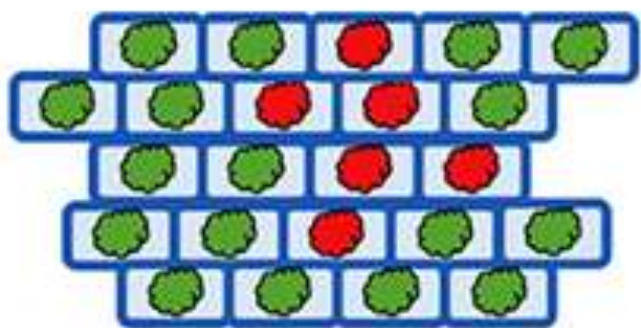
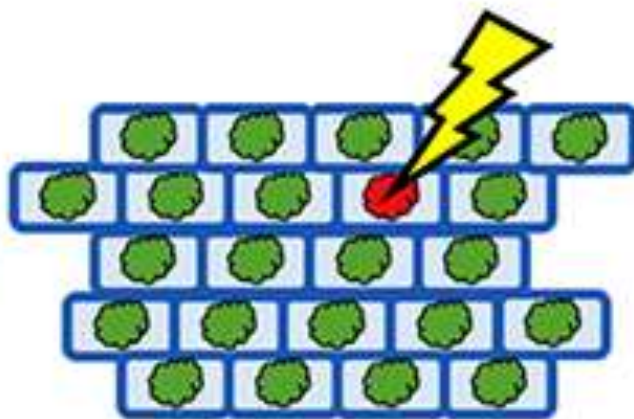
Моносомия





Нормальная популяция
клеток



Постзиготная мутация



Мозаичная популяция

-  = генетически нормальная клетка
-  = мутантная клетка

Этиологические факторы хромосомной патологии у человека

Все виды хромосомных
аббераций

Геномные мутации

Тетраплоидия

Анеуплоидия

Триплоидия

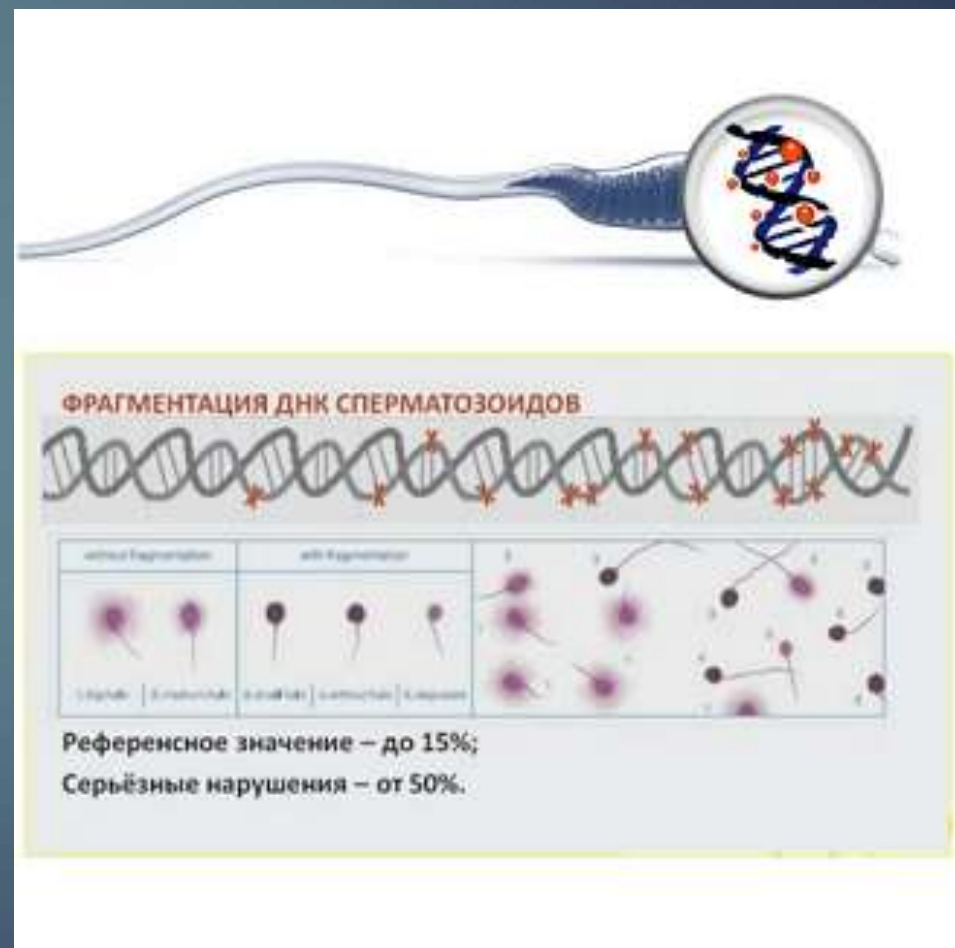
Хромосомные аномалии возникают и в соматических клетках с частотой около 2 %.

Общим для всех форм хромосомных болезней является множественность поражения:

- ▶ черепно-лицевые поражения,
- ▶ врожденные пороки развития систем органов,
- ▶ замедленные внутриутробные и постнатальные рост и развитие,
- ▶ отставание в психическом развитии,
- ▶ нарушения функций нервной, иммунной и эндокринной систем

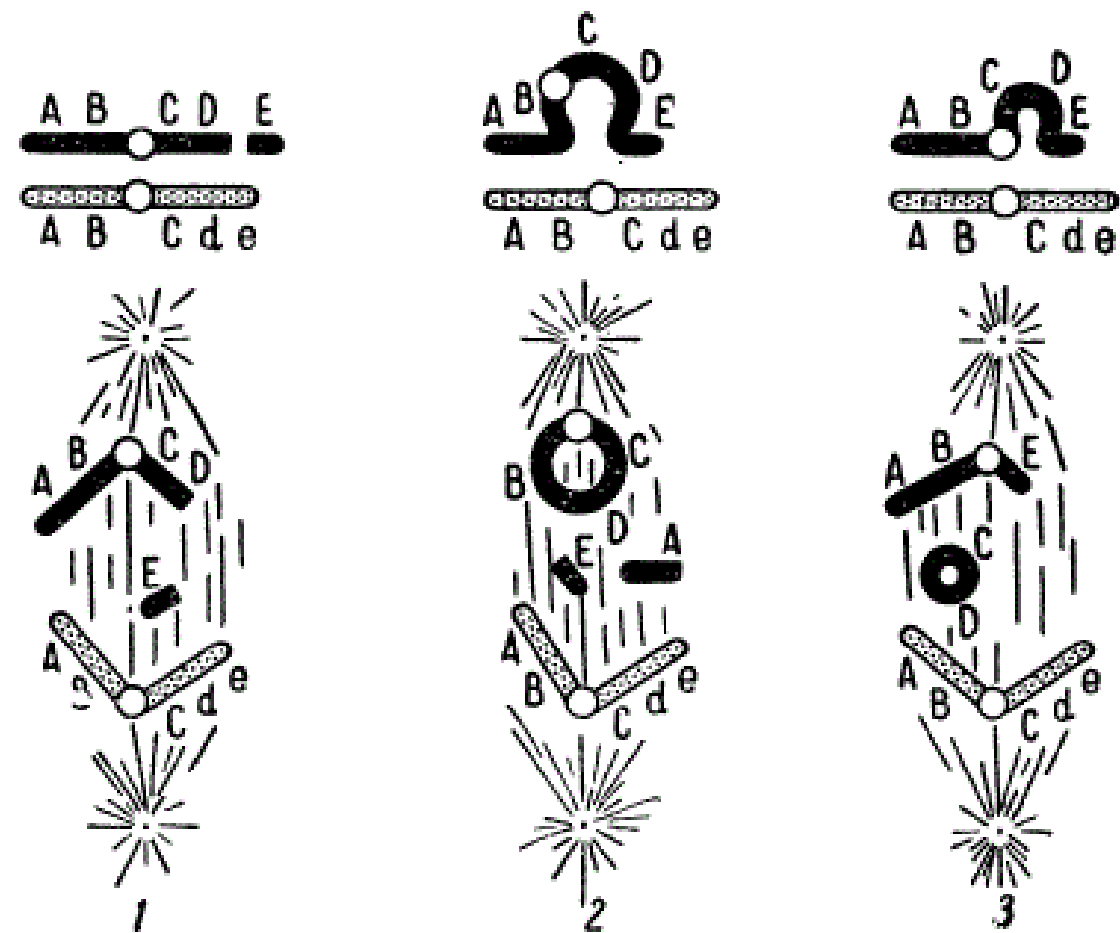
Классификация хромосомных болезней:

- ▶ **Фрагментация** – это дробление хромосом с образованием множества различных фрагментов. У некоторых организмов существуют полицентрические хромосомы, и при фрагментации каждый из фрагментов получает центромеру, тогда он может нормально реплицироваться и участвовать в делении клетки.



Классификация хромосомных болезней:

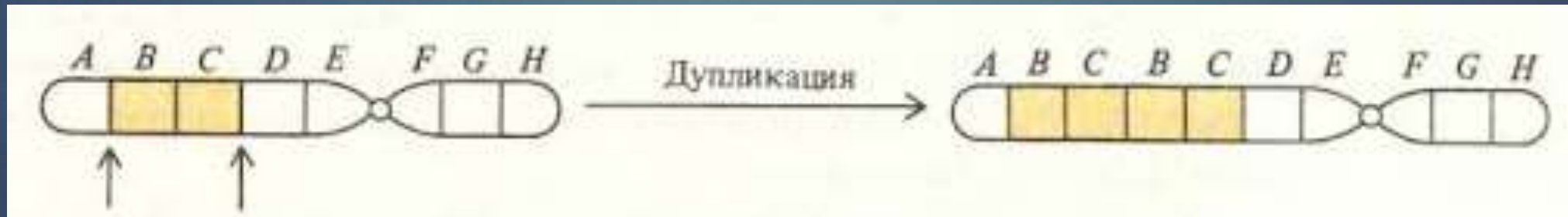
- ▶ *Концевые нехватки, или дефишенсы, –* потери концевых, теломерных участков хромосом. В результате, образуются линейные фрагменты, лишённые центромеры (линейные ацентрики). Ацентрики не участвуют в делении клетки и утрачиваются.
- ▶ *Нехватки внутренних участков, или делеции, –* потери участков хромосом, не затрагивающие теломеры. Утраченные участки, лишённые центромер, обычно образуют кольцевые ацентрики, которые также утрачиваются.



1 — концевая нехватка; 2 — две концевые нехватки, приводящие к образованию кольца; 3 — внутрихромосомная нехватка.

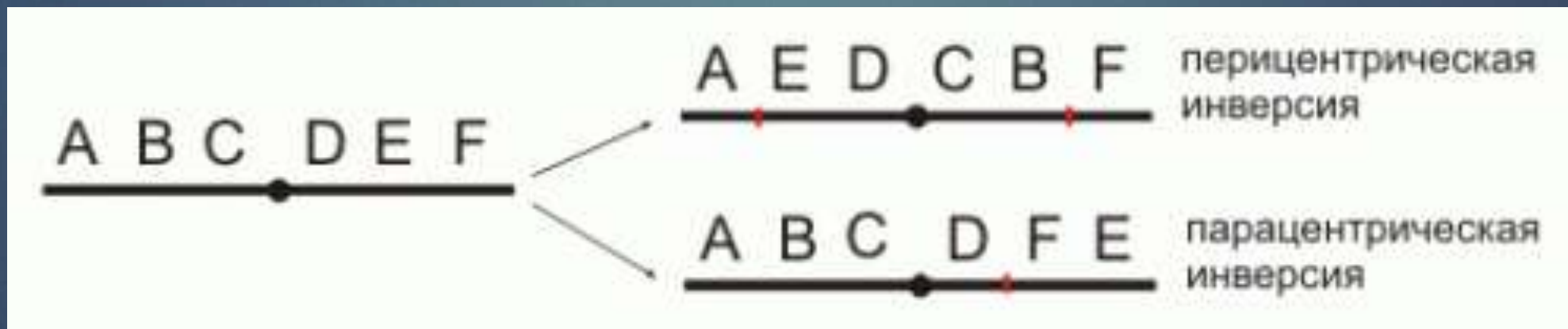
Классификация хромосомных болезней:

- ▶ Дупликации – это удвоения участков хромосом. В результате, возникают *тандемные последовательности* генов, например: *abcabc*. Дупликации – один из путей возникновения новых генов.



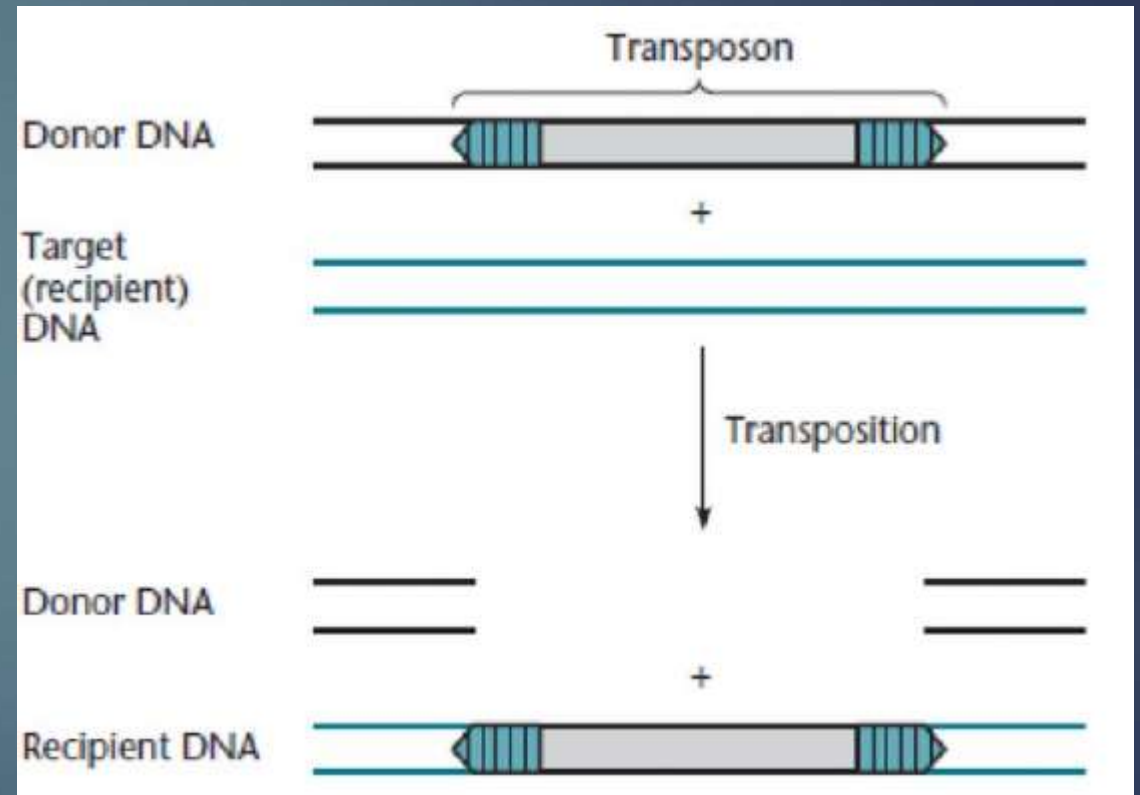
Классификация хромосомных болезней:

- ▶ *Инверсии* – повороты участков хромосом на 180°. Различают *перичесентрические инверсии* (инвертированный участок включает центромеру) и *парацентрические* (инвертированный участок лежит в одном из плеч хромосомы вне центромеры).



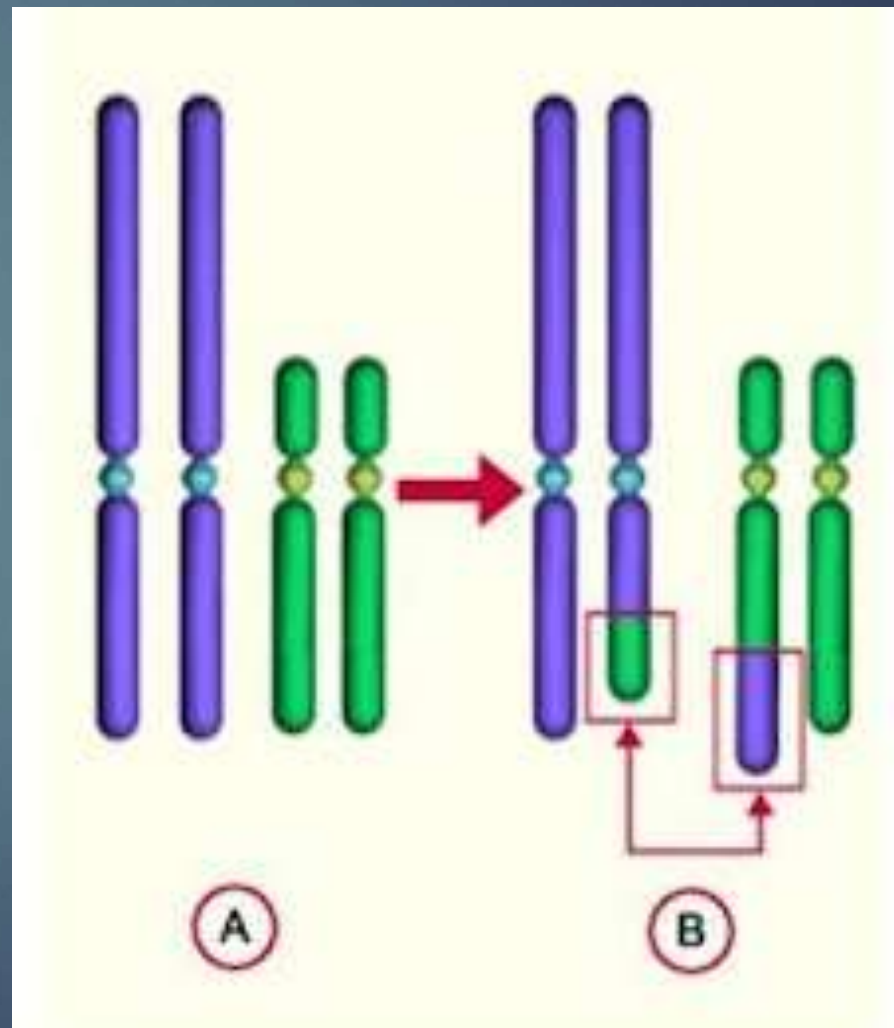
Классификация хромосомных болезней:

- ▶ Транспозиции – это перемещения участков хромосомы в другие локусы (точки) этой же хромосомы.



Классификация хромосомных болезней:

- ▶ Транслокации – это перемещения участков хромосомы или всей хромосомы в другую хромосому.



Аномалии аутосом

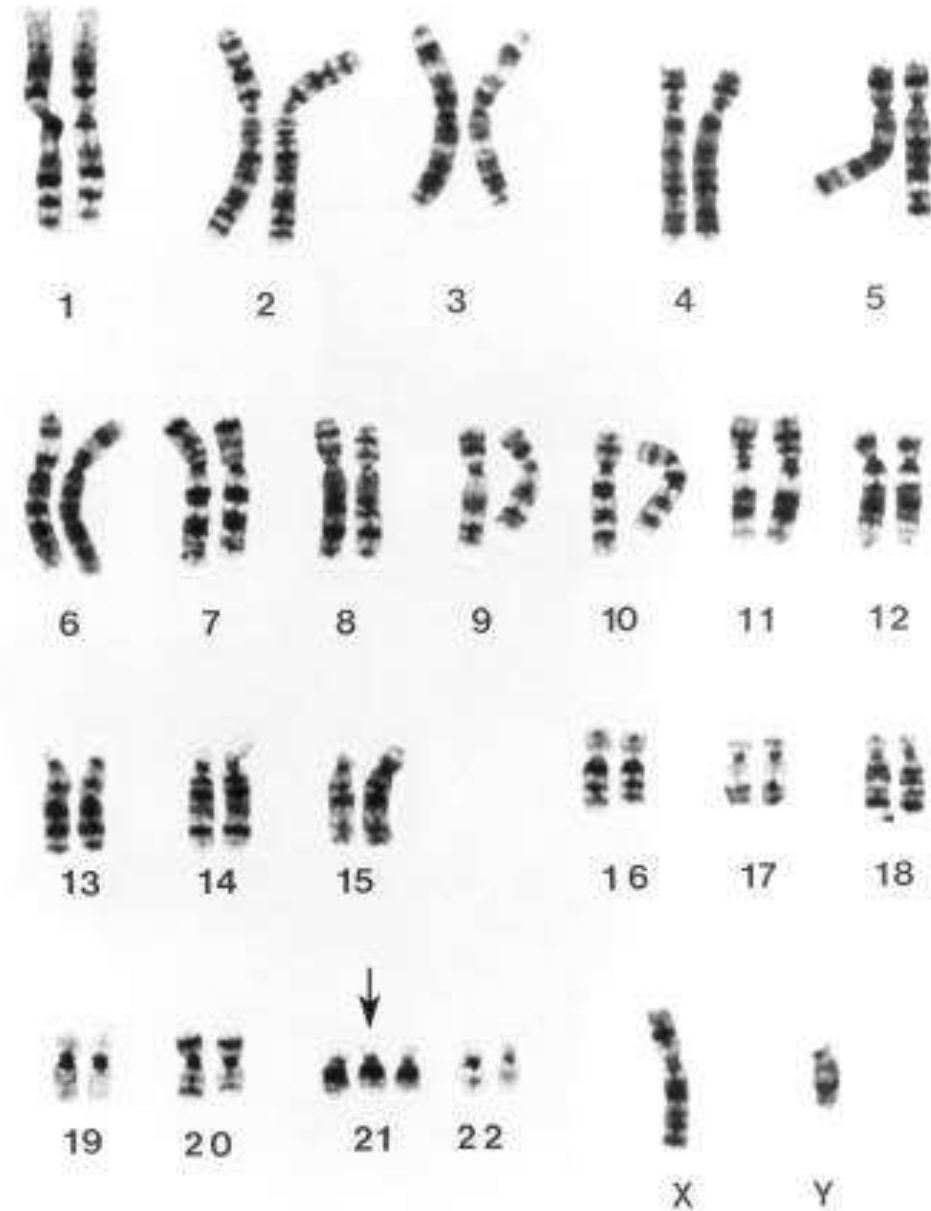
► Синдром Дауна

Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скошенные глаза.

Одинокaя складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.

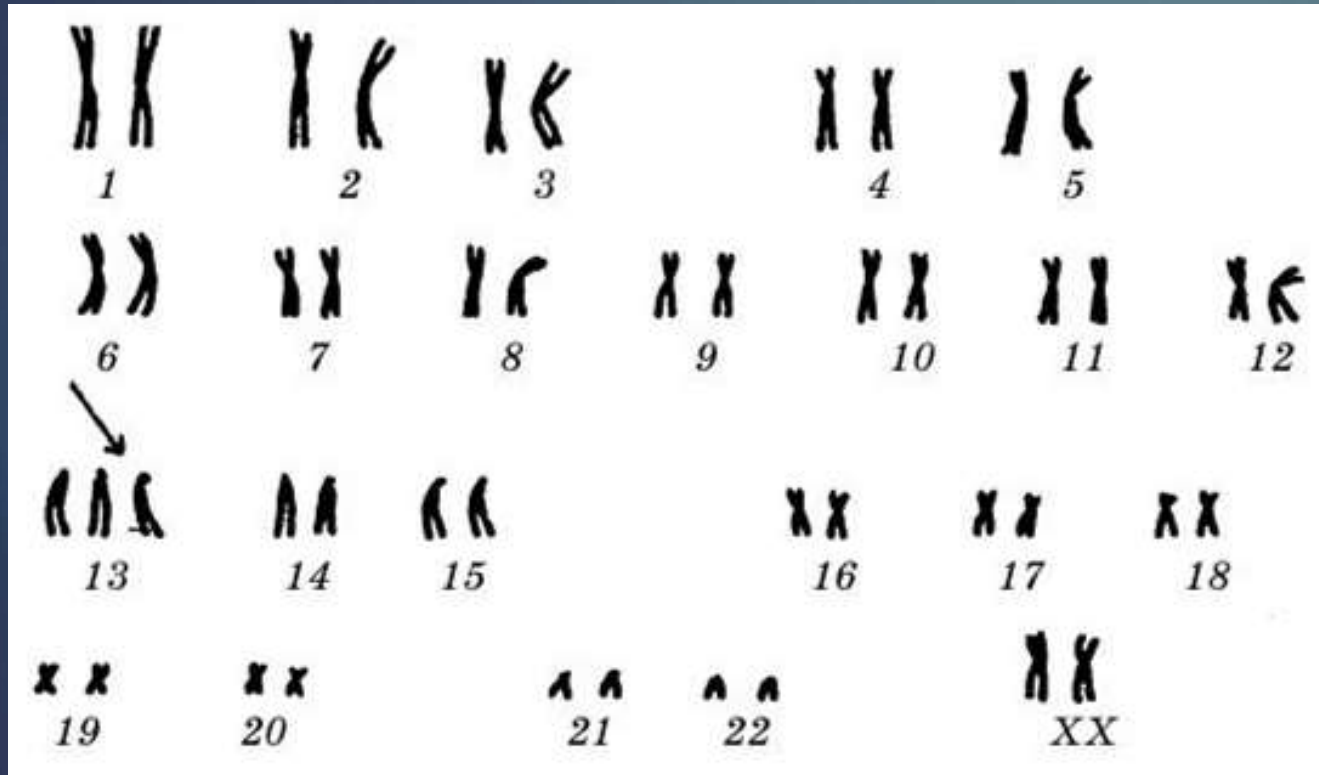


Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.



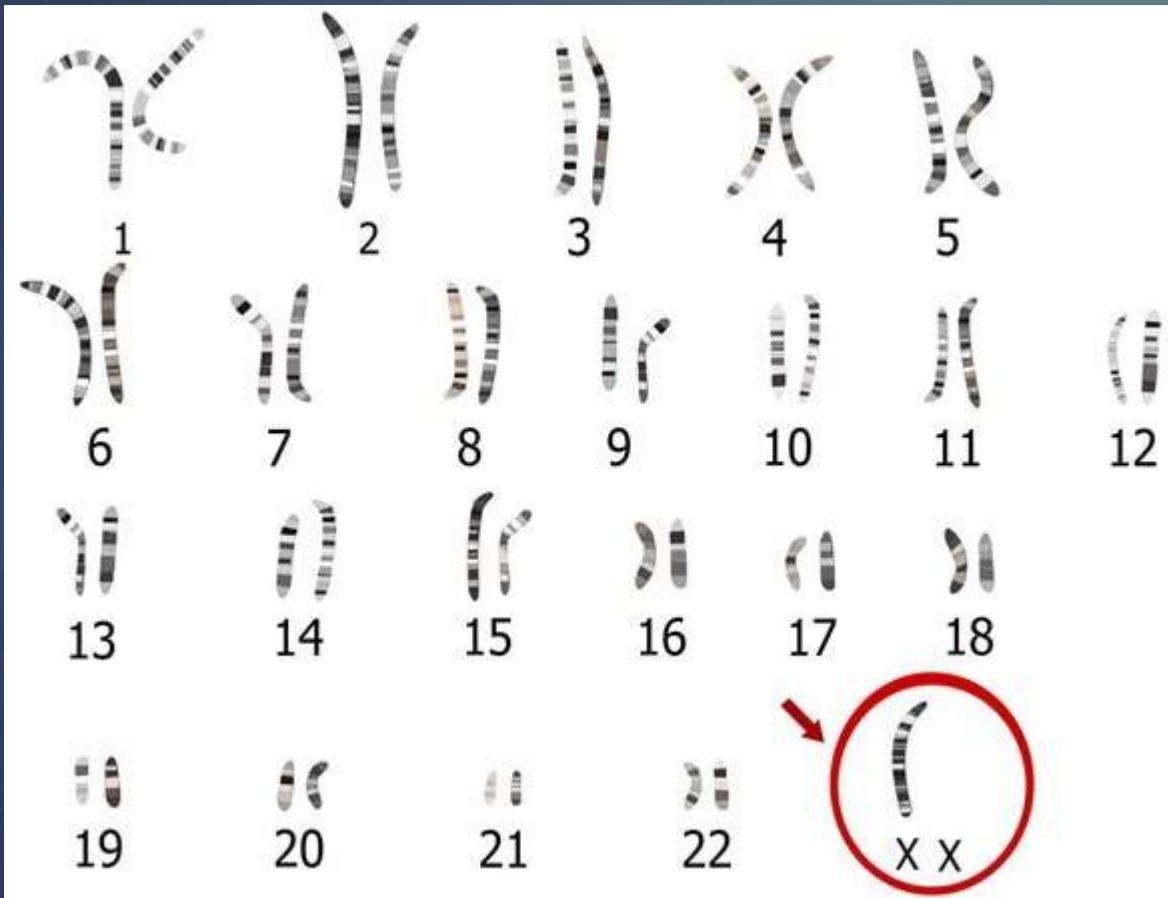
Аномалии аутосом

- ▶ Синдром Патау (трисомия по 13-й хромосоме)



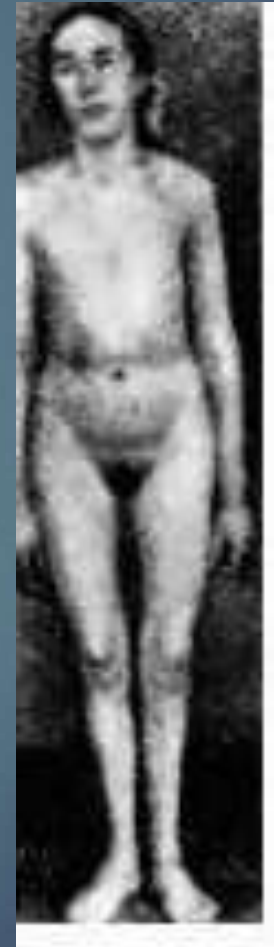
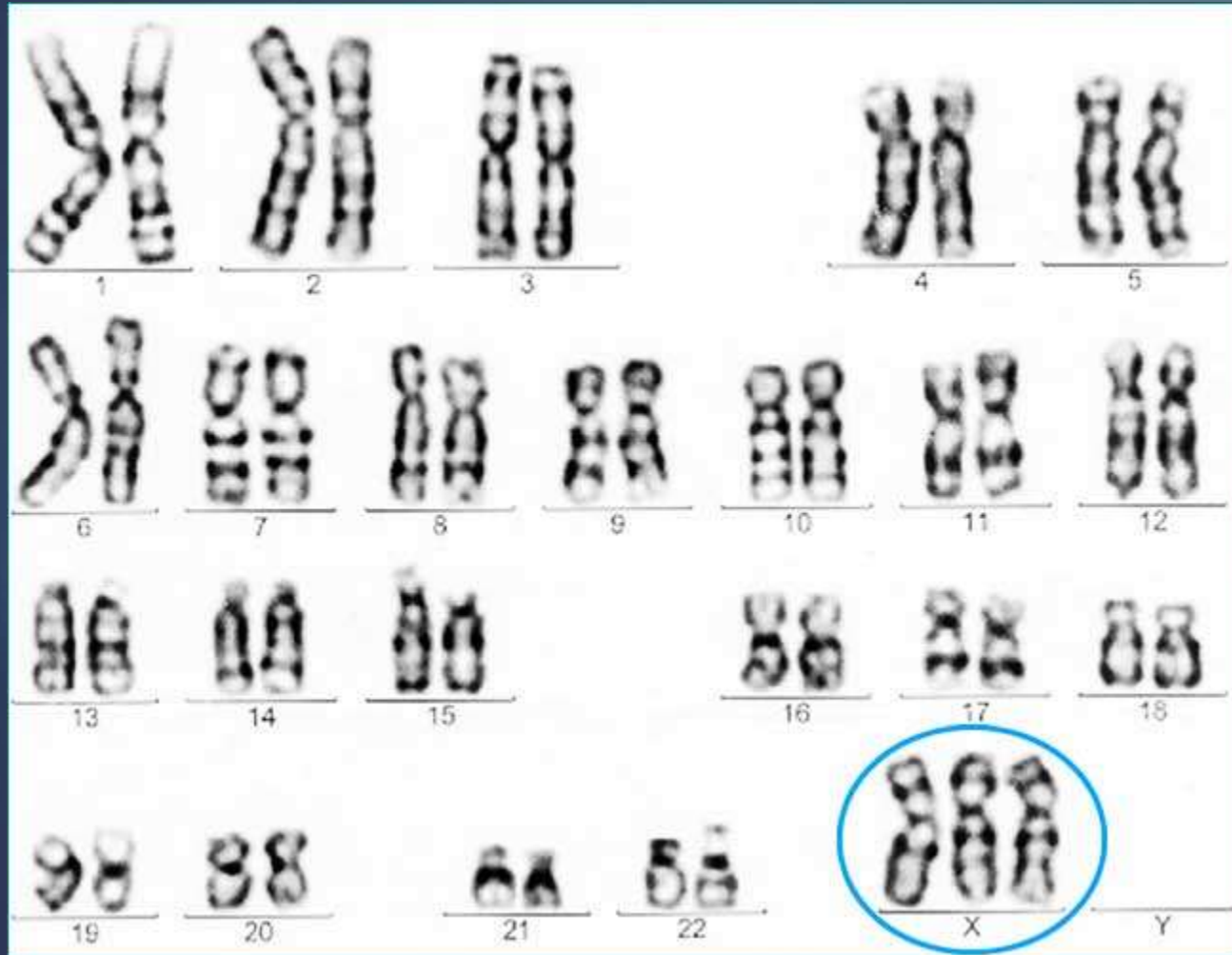
АНОМАЛИИ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

► Синдром Шерешевского – Тернера



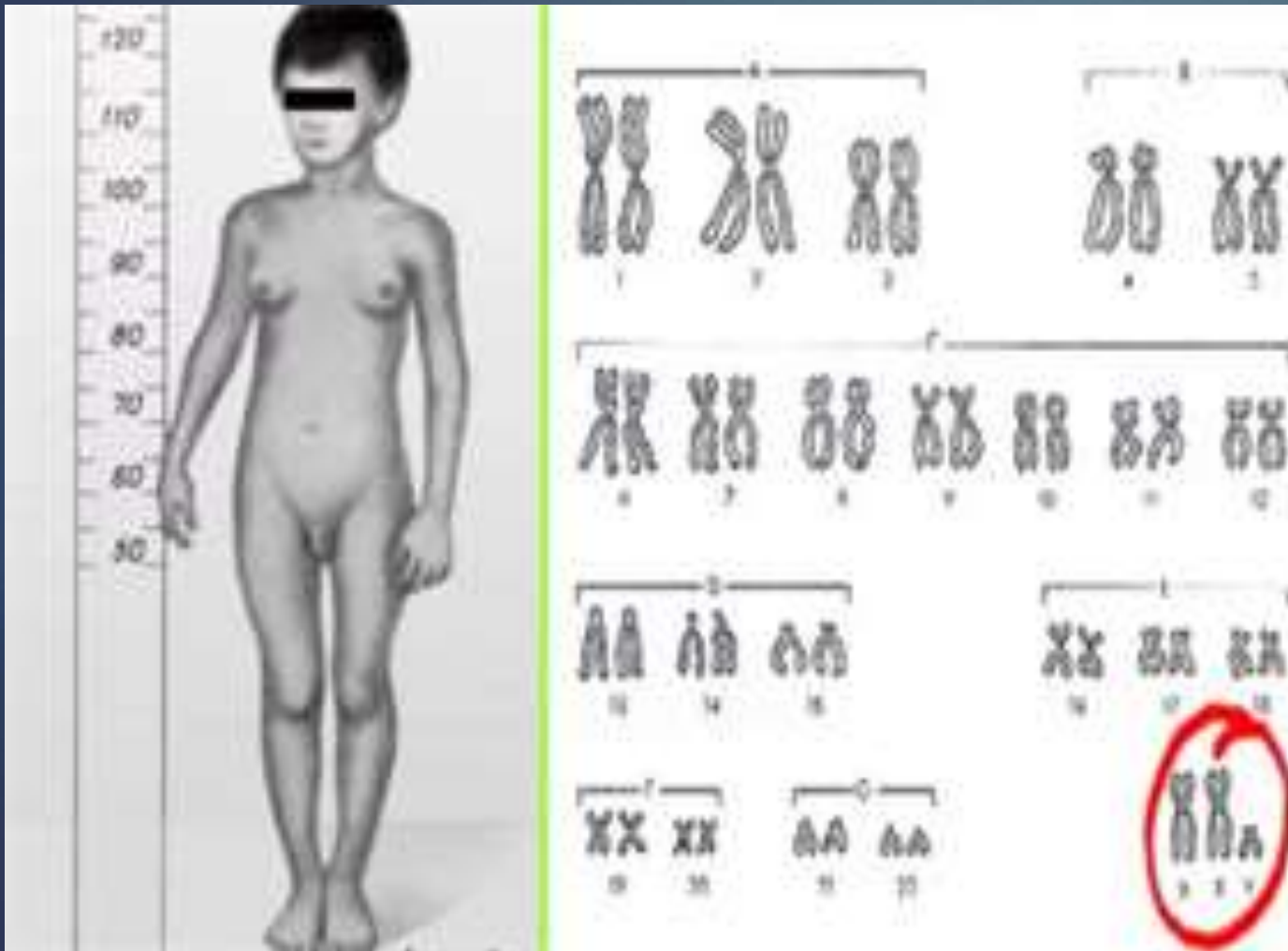
АНОМАЛИИ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

- ▶ Трисомия по X-хромосоме (47, XXX)



АНОМАЛИИ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

► Синдром Клайнфельтера



АНОМАЛИИ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

- ▶ Кариотип 47, XYY
- ▶ Для носителей кариотипа 47, XYY характерен высокий рост; пубертатное ускорение роста наступает раньше и продолжается дольше, чем обычно. Часто встречаются мелкие пороки развития. Иногда наблюдаются изменения ЭКГ, шаровидные или абсцедирующие угри и варикозное расширение вен, однако повышенный риск возникновения этих расстройств у лиц с кариотипом 47, XYY не подтвержден. Умственное развитие в пределах нормы, но речевое развитие задерживается. Нередко подростки и мужчины с кариотипом 47, XYY очень агрессивны, склонны к преступным действиям и плохо адаптируются к жизни в обществе.

