

Синдром Дауна

Синдром Дауна — трисомія за 21 хромосомою — [генетична аномалія](#), викликана присутністю додаткової [хромосоми](#) у 21 парі. Такі діти мають 47 хромосом у каріотипі замість звичних 46. Через це в них характерна зовнішність, повільніше розвиваються.

Особи з синдромом Дауна можуть мати деякі або всі з наступних ознак: косі розрізи очей, з епікантусними складками (внутрішній кут ока), гіпотонія м'язів, пласке перенісся, виступаючий язик (наслідок, малого розміру ротової порожнини), коротку шию, білі плями на рогівці, надмірну гнучкість [суглобів](#), вроджені вади серця, надмірний проміжок між першим і другим пальцем стопи, поодинокі згинальні складки мізинця. Більшість людей із синдромом Дауна мають [розумове відставання](#) ([IQ](#): 35-70), особи з мозаїчним синдромом Дауна мають дещо вищі розумові здатності — на 30-40 пунктів вище.



Синдром Патау

Синдром Патау або трисомія за 13 хромосомою — генетичне [захворювання](#), хромосомна аномалія, синдром, при якому пацієнт має додаткову 13 [хромосому](#).

Для синдрому Патау характерні множинні вроджені вади розвитку головного мозку та обличчя. Це патогенетично єдина група ранніх (і, отже, важких) порушень формування головного мозку, очних яблук, мозкових і лицьових частин черепа. Окружність черепа зазвичай зменшена. Лоб скошений, низький; очні щілини вузькі, перенісся запале, вушні раковини низько розташовані і деформовані. Типовий ознака синдрому Патау - ущелини верхньої губи та піднебіння (зазвичай двосторонні). Завжди виявляються пороки кількох внутрішніх органів в різній комбінації: дефекти перегородок серця, незавершений поворот кишечника, кісти нирок, аномалії внутрішніх статевих органів, дефекти підшлункової залози. Як правило, спостерігаються полідактилія (частіше двостороння і на руках) і флексорне положення кистей.

микроцефалия



отсутствие бровей

**расщепление губы
и (или) нёба**



**деформированные
ушные раковины**



**полидактилия
(лишние пальцы)**

**аномальные
гениталии**

Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.



а



б

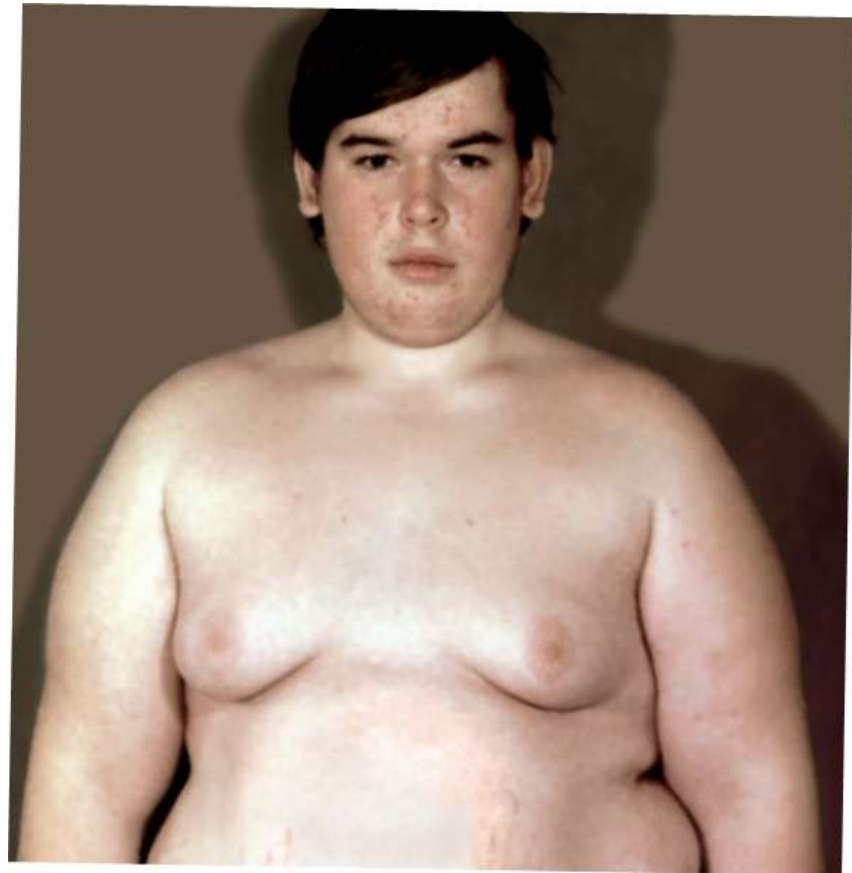
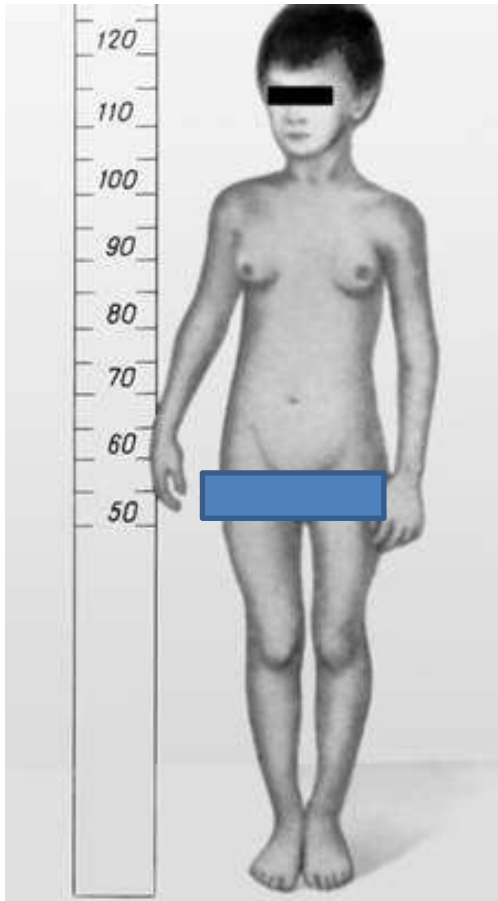


Синдром Клайнфельтера

Синдром Клайнфельтера, синдром 47, ХХУ, ХХУ синдром – це захворювання, при якому особи чоловічої статі мають *додаткову* [Х-хромосому](#). Зазвичай, жінки мають пару ХХ хромосом, а чоловіки пару ХУ хромосом, проте при цьому захворюванні чоловіки мають принаймні дві Х-хромосоми і принаймні одну [У хромосому](#). Через присутність цієї додаткової хромосоми, людей з цим розладом, як правило, називають "ХХУ чоловіки" , або "47, ХХУ чоловіки".

Синдром Клайнфельтера – це найбільш поширене [захворювання статевих хромосом](#) у чоловіків і другий найбільш поширений розлад, викликаний наявністю додаткових хромосом. Це порушення виникає приблизно у 1 чоловіка з 1000. Кожен з 500 чоловіків має додаткову Х хромосому, але жодних ознак чи симптомів захворювання у них немає. Синдром ХХУ може також виникати й у інших ссавці, в т.ч. у мишей.

У дорослих, прояви захворювання можуть бути дуже різними, включаючи навіть повну відсутність симптомів хвороби. Для чоловіків з синдромом Клайнфельтера характерні високий ріст з довгими кінцівками, схильність до ожиріння, жіноча статура, іноді виникають прояви **гінекомастії** (збільшення молочних залоз). Гінекомастія в тій чи іншій мірі виникає приблизно у 30% хворих чоловіків. Близько 10% чоловіків із синдромом ХХУ гінекомастія настільки суттєва, що часто вони використовують косметичну хірургію для усунення цього недоліку.



Шерешевського-Тернера синдром

Єдина життєздатна форма нестачі цілої хромосоми у людини. Захворювання, що вражає виключно осіб жіночої статі, і зумовлене втратою однієї з “X” хромосом. (45XO)

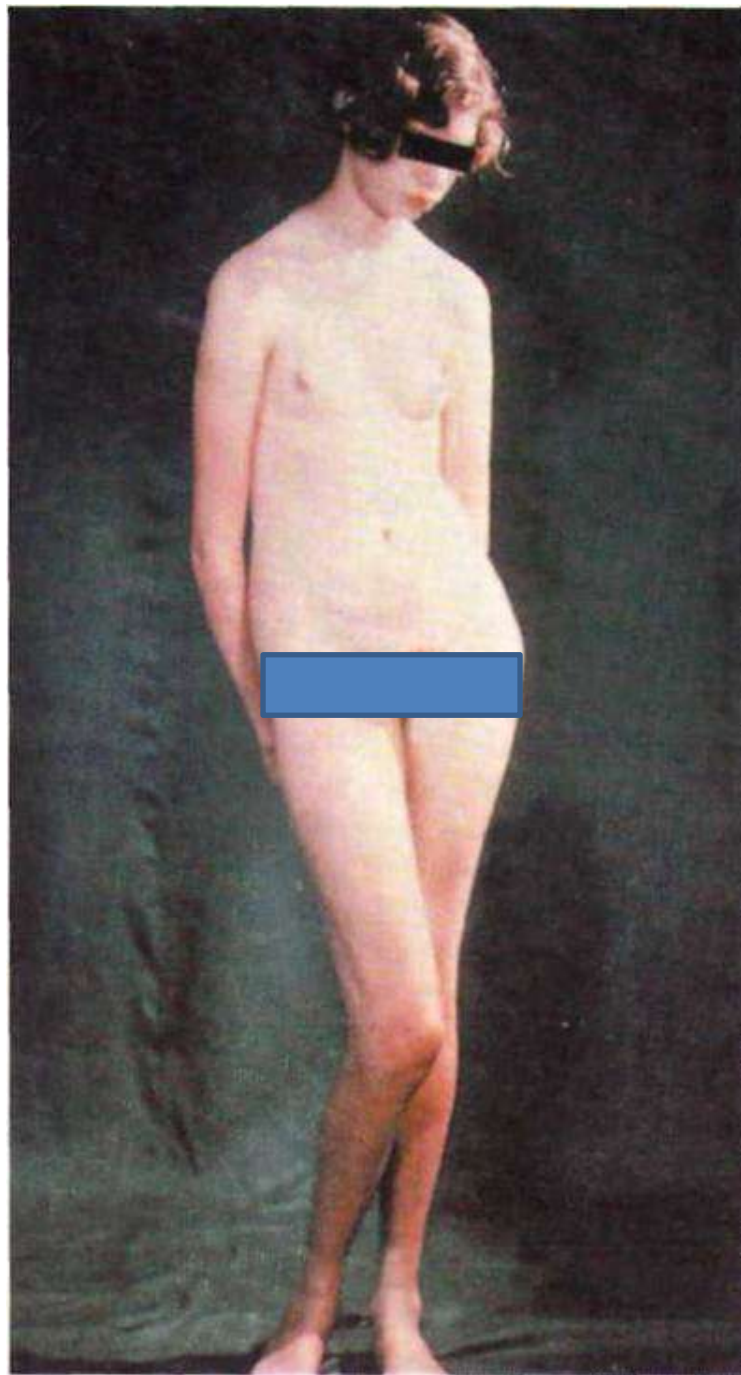
Найбільш характерними симптомами є низький зріст та гіпогонадізм - недостатній розвиток внутрішніх статевих органів та вторинних статевих ознак (недорозвинені яйники, матка та маткові труби, молочні залози, відсутність менструацій). Пацієнтам із синдромом Шерешевського-Тернера властиві характерні зовнішні риси: коротка шия з “криловидними” шкірними складками; широка “щитоподібна” грудна клітка, деформація ліктів, низько розташована лінія росту волосся на шиї. Вони також схильні до ускладнень з боку серцево-судинної системи, нирок, щитовидної залози, розладів опорно-рухової системи (сколіоз, дисплазія кульшових суглобів), порушення слуху.



Синдром “супержінки”

Вперше описана P. A. Jacobs et al. (1959). Фенотип жіночий. Хворі з трисомією X народжуються, як правило, у літніх батьків. Серед немовлят-дівчаток дана аномалія зустрічається з частотою 1:1000 — 1:1200. Жінок, які мають каріотип 47XXX, значно більше серед пацієнток психіатричних лікарень. Більше 1 % дівчат, що страждають на знижений інтелект, мають цю хромосомну патологію.

Фенотипні прояви трисомії X різноманітні. Найбільш часто зустрічаються статура за чоловічим типом, зміна форми і розташування вушних раковин, укорочення і викривлення V пальців, зміна форми черепа, гіпертелоризм, епікант, сплюснуте перенісся, високе піднебіння, неправильний ріст зубів. Досить часті різні аномалії внутрішніх органів, порушення діяльності залоз внутрішньої секреції.



Гіпертелоризм очей

Синдром “суперчоловіка”

Вперше описали A. A. Sandberg et al. (1961). Частота аномалії в новонароджених хлопчиків складає 1:840 і зростає до 10 % у популяції високорослих чоловіків (вище 200 см).

Фенотипні прояви різноманітні, але є клінічні симптоми, що дозволяють запідозрити цю хромосомну патологію. Більшість авторів відзначають прискорення росту в дитячому віці. Довжина тіла дорослих чоловіків також збільшена і складає в середньому 186 см. Пацієнти часто мають євнухоподібну статуру: високу талію, довгі ноги, відносно широкий таз, відкладання жиру за жіночим типом. Нерідкі різні аномалії: мікроцефальний череп, грубі риси обличчя, виступаючі надбрівні дуги і перенісся, збільшена нижня щелепа. Часто виявляють високе піднебіння, неправильний ріст великих зубів з дефектами зубної емалі, великі вушні раковини з прирослою мочкою. Нерідко у хворих описують порушення статеві сфери (гіпогонадізм, овоłosіння за жіночим типом, безплідність, крипторхізм), але в більшості випадків статева функція не страждає і вони мають здорових дітей.

