

Хромосомные болезни — группа заболеваний, обусловленных геномными (изменением числа хромосом) и хромосомными (изменением структуры хромосом) мутациями.

□ Геномные мутации у человека обнаружены следующих видов: тетраплоидия, триплоидия и анеуплоидия. Из всех вариантов анеуплоидий известны трисомии по аутосомным хромосомам, полисомии по половым хромосомам, моносомия X. Выделяют делеции, дупликации, инверсии, транслокации. С клинико-цитогенетической точки зрения делеция одной из гомологичных хромосом обозначает частичную моносомию по этому участку, а дупликация — частичную трисомию.

□ Хромосомные аномалии, в основном, летальны, плод погибает на ранних стадиях эмбриогенеза. Для хромосомных болезней, как правило, характерен комплекс множественных врождённых пороков развития. Наиболее частые [хромосомные болезни](#) у новорождённых — трисомии хромосом 21, 18 и 13, моносомия X. Частота хромосомных аномалий у живых новорождённых составляет 0,5%. Среди живых новорождённых с врождёнными пороками развития хромосомные болезни имеют 10–15%. Ещё более высока доля хромосомных аномалий у мёртворождённых детей с пороками. Большинство детей с трисомиями хромосом 13 и 18 умирает на первом году жизни. Отсюда рост частоты разных видов хромосомной патологии у старших детей: увеличение доли заболеваний, связанных с нарушением половых хромосом и синдромов частичных аутосомных анеуплоидий (моносомий и трисомий).

Полезные статьи:

