**Хромосомные болезни .**

Это группа болезней , в основе развития которых лежат наруше-ния числа или структуры хромосом , возникающие в гаметах родите- лей или на ранних стадиях дробления зиготы (оплодотворенной яй-цеклетки). История изучения Х.б. берет начало с кинических иссле-дований , проводившихся задолго до описания хромосом человека и открытия хромосомных аномалий . Х.б. - болезнь Дауна , синдромы: Тернера , Клайнфелтера , Патау , Эдвардса.

С разработкой метода авторадиографии стала возможной иденти-фикация некоторых индивидуальных хромосом, что способствовало открытию группы Х.б. , связанных со структурными перестройками

хромосом . Интенсивное развитие учения о Х.б. началось в 70х годах

20 в. после разработки методов дифференциального окрашивания хромосом.

Классификация Х.б. основана на типах мутаций вовлеченных в них хромосом.Мутации в половых клетках приводят к развитию пол-

ных форм Х.б. , при которых все клетки организма имеют одну и ту же хромосомную аномалию.

В наст. Время описано 2 варианта нарушений числа хромосом-ных наборов - тетраплоидия и триплодия . Другая группа синдромов

обусловлена нарушениями числа отдельных хромосом - трисомиями

(когда имеется добавочная хромосома в диплоидном наборе) или мо-

носомия (одна из хромосом отсутствует ).Моносомии аутосом несов-

местимы с жизнью . Трисомии - более часто встречающаяся патало-

гия у человека . Ряд хромосомных болезней связан с нарушением числа половых хромосом.

Самая многочисленная группа Х.б.- это синдромы , обуслов-

ленные структурными перестройками хромосом . Выделяют хромо-

сомные синдромы так называемых частичных моносомий ( увеличе-ние или уменьшение числа отдельных хромосом не на целую хромо-сому , а на ее часть ).

В связи с тем , что подавляющая часть хромосомных аномалий

относится к категории летальных мутаций,для характеристики их ко-

личественных параметров используются 2 показателя - частота расп-ространениея и частота возникновения .

Выяснено , что около 170 из 1000 эмбрионов и плодов погибают

до рождения , из них около 40% - вследствие влияния хромосомных

нарушений . Тем не менее значительная часть мутантов ( носителей

хромосомной аномалии ) минует действие внутриутробного отбора .

Но некоторые из них погибают в раннем, до достижения пубертатно-

го возраста . Больные с аномалиями половых хромосом из - за нару-шений полового развития , как правило, не оставляют потомства.От-

сюда следует - все аномалии можно отнести к мутациям . Показано ,

что в общем случае хромосомные мутации почти полностью изчеза-ют из популяции через 15 - 17 поколений .

Для всех форм Х.б.общим признаком является множественность нарушений ( врожденные пороки развития ). Общими проявлениями Х.б. являются : задержка физического и психомоторного развития, умственная отсталость , костно-мышечные аномалии , пороки серде-чно - сосудистой , мочеполовой , нервной и др. систем , отклонение в гормональном , биохимическом и иммунологическом статусе и др.

Степень поражения органов при Х.б. зависит от многих факто-ров - типа хромосомной аномалии , недостающего или избыточного материала индивидуальной хромосомы , генотипа организма , усло-вий среды , в котором развивается организм .

Этиологическое лечение Х.б. в настоящее время не разработано.

Разработка методов пренатальной диагностики делает этот под-ход эффективным в борьбе не только с хромосомными , но и с др. наследственными болезнями .