

Эта часть работы выложена в ознакомительных целях. Если вы хотите получить работу полностью, то приобретите ее воспользовавшись формой заказа на странице с готовой работой:

<https://stuservis.ru/referat/425995>

**Тип работы:** Реферат

**Предмет:** Биология

Введение.....	2
1 Понятие и особенности хромосомных заболеваний.....	3
2 Классификация хромосомных заболеваний.....	4
3 Патогенез.....	6
4 Факторы риска рождения детей с хромосомными болезнями.....	7
5 Принцип наследования.....	8
Заключение.....	9
Список использованной литературы.....	10

Введение

Хромосомные болезни – это врожденные пороки развития, вызываемые числовыми или структурными изменениями хромосом. Нарушения в строении хромосом и изменения их количества возникают на разных этапах развития организма. При возникновении нарушений в гаметках родителей аномалия будет наблюдаться во всех клетках организма (полный мутант), а при возникновении в процессе эмбрионального развития будет наблюдаться разный набор хромосом в разных клетках тела.

В процессе развития появляется несколько следующих друг за другом поколений клеток с разными хромосомными наборами. При минимальном количестве аномальных клеток болезнь может не возникнуть. Причинами хромосомных болезней являются все хромосомные мутации (отклонения в строении и функциях) и некоторые геномные мутации (изменения числа хромосом). Частота встречаемости всех хромосомных болезней среди новорожденных составляет 5,6:1000. Все виды анеуплоидий составляют 3,7:1000, трисомии по аутосомам и структурные перестройки – 1,9:1000. Все трисомии являются спорадическими случаями, т.е. следствием вновь образовавшихся мутаций (de novo). Приблизительно 7% всех беременностей, осложненных хромосомными болезнями плода, чаще всего ведут к спонтанным абортam. Хромосомные болезни у новорожденных встречаются с частотой до 1:100. Примерно 20% выкидышей обусловлено хромосомными аномалиями [3].

Цель работы: изучить хромосомные заболевания и принципы наследования.

Задачи:

1. Дать понятие хромосомных болезней.
2. Классифицировать хромосомные болезни.
3. Изучить патогенез и принцип наследования хромосомных болезней.

1 Понятие и особенности хромосомных заболеваний

Хромосомные болезни — заболевания, которые вызваны хромосомными мутациями, т.е. мутациями, связанными с количественными или качественными аномалиями хромосом. В основе образования данных заболеваний лежит процесс, который основывается на разрыве сахарофосфатных связей в молекуле ДНК с вовлечением одной или нескольких хромосом. Воссоединение разорванных концов происходит с помощью хеликаз, экзонуклеаз, полимераз и лигаз (ферментов репарации ДНК). При объединении концов фрагментов, принадлежащих к одной и той же хромосоме, в прежнем положении, не теряя при этом генетического материала, происходит сохранение структуры хромосомы. При утрате хромосомного материала, изменения положения фрагмента или его присоединения к другим негомологичным хромосомам возникают хромосомные структурные перестройки [1].

Для всех форм хромосомных болезней общим признаком является множественность физиологических, морфологических и биохимических нарушений [6].

1. Бочков, Н. П. Наследственные болезни: национальное руководство / Под ред. Н. П. Бочкова, Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
2. Бочков, Н. П. Клиническая генетика / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова.

- 4-е изд., доп. и перераб. - 2011. - 592 с.

3. Королева М.Е. Фенотипические особенности эмбрионов и плодов человека с хромосомными аномалиями // Материалы IX Международной студенческой научной конференции «Студенческий научный форум». Режим доступа: <https://scienceforum.ru/2017/article/2017030260> (дата обращения: 25.02.2024).

4. Момыналиев К.Т. Азбука генетики. - Москва. Режим доступа: <https://treegene.kz/wp-content/uploads/2015/01/Azbuka-Genetiki.pdf> (дата обращения 22.02.2024).

5. Хромосомные болезни. Режим доступа:

<https://medcol.ru/images/documents/методическая%20работа%202019/Тема%2011.%20Хромосомные%20болезни.pdf> (дата обращения: 22.02.2024).

6. Чистый, А. Г. Ч-68 Хромосомные болезни: учебно-методическое пособие / А. Г. Чистый, Е. Е. Чиркун, Н. В. Микульчик. - Минск: БГМУ, 2023. - 24 с.

*Эта часть работы выложена в ознакомительных целях. Если вы хотите получить работу полностью, то приобретите ее воспользовавшись формой заказа на странице с готовой работой:*

<https://stuservis.ru/referat/425995>