

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ У ДЕТЕЙ.

Каримова Шохида Баходировна

Андижанский общественный здравоохранительный техникум по имени Абу Али ибн Сины, преподаватель

Аннотация: Хромосомные заболевания у детей представляют собой группу врожденных наследственных патологий, обусловленных нарушением числа или структуры хромосом. Данные заболевания являются одной из ведущих причин врожденных пороков развития, умственной отсталости и детской инвалидности. В статье рассмотрены основные причины возникновения хромосомных аномалий, их классификация, клинические проявления, современные методы диагностики, а также основные подходы к лечению, реабилитации и профилактике. Раннее выявление хромосомных заболеваний позволяет своевременно организовать медицинскую и социальную помощь детям и их семьям.

Ключевые слова: хромосомные заболевания, генетические аномалии, дети, врожденные пороки развития, кариотип, пренатальная диагностика, медицинская генетика.

Хромосомные заболевания у детей представляют собой группу наследственных патологий, обусловленных изменением числа или структуры хромосом.

Эти заболевания являются одной из важных причин врожденных пороков развития, задержки физического и умственного развития, а также высокой детской инвалидности.

По данным медицинской генетики, хромосомные аномалии выявляются примерно у 0,5–1 % новорождённых и занимают значительное место среди причин перинатальной смертности.

Актуальность изучения хромосомных заболеваний обусловлена ростом диагностических возможностей, увеличением среднего возраста родителей и необходимостью раннего выявления генетической патологии для своевременной медицинской и социальной помощи детям.

Хромосомные заболевания — это наследственные болезни, возникающие в результате нарушений кариотипа человека. Основными причинами их развития являются:

- нерасхождение хромосом в процессе мейоза;
- структурные перестройки хромосом (делеции, дупликации, инверсии, транслокации);
- воздействие мутагенных факторов (ионизирующее излучение, химические вещества, вирусные инфекции);
- возраст родителей, особенно матери старше 35 лет.

Хромосомные патологии подразделяются на две основные группы:

1. Числовые аномалии хромосом.

Связаны с изменением количества хромосом (анеуплоидии):

- Трисомии — наличие дополнительной хромосомы;
- Моносомии — отсутствие одной из хромосом.

2. Структурные аномалии хромосом.

Возникают при изменении структуры хромосом:

- делеции (утрата участка хромосомы);
- дупликации (удвоение участка);
- транслокации;
- кольцевые хромосомы.

Наиболее распространёнными хромосомными заболеваниями являются:

- Синдром Дауна — трисомия 21-й хромосомы;
- Синдром Эдвардса — трисомия 18-й хромосомы;
- Синдром Патау — трисомия 13-й хромосомы;
- Синдром Шерешевского-Тёрнера — моносомия X-хромосомы;
- Синдром Клайнфельтера — наличие дополнительной X-хромосомы у

мальчиков.

Клиническая картина хромосомных заболеваний у детей разнообразна и может включать:

- задержку умственного и физического развития;
- врожденные пороки сердца и других органов;
- характерные внешние признаки (дисморфии лица);
- нарушения опорно-двигательного аппарата;
- эндокринные и репродуктивные расстройства.

Степень выраженности симптомов зависит от типа и тяжести хромосомной аномалии.

Диагностика включает:

- пренатальный скрининг (УЗИ, биохимические маркеры);
- инвазивные методы (амниоцентез, хорионбиопсия);
- цитогенетические исследования (кариотипирование);
- молекулярно-генетические методы.

Ранняя диагностика позволяет своевременно определить тактику ведения беременности и планировать медицинскую помощь ребенку.

Специфического лечения хромосомных заболеваний не существует. Терапия носит симптоматический и поддерживающий характер и включает:

- медикаментозное лечение сопутствующих заболеваний;
- хирургическую коррекцию врожденных пороков;
- психолого-педагогическую и социальную реабилитацию;
- медико-генетическое консультирование семьи.

Основные меры профилактики:

- планирование беременности;
- медико-генетическое консультирование;
- пренатальная диагностика;
- снижение воздействия мутагенных факторов.

Хромосомные заболевания у детей являются серьезной медицинской и социальной проблемой. Современные методы диагностики позволяют выявлять данные патологии на ранних этапах, что способствует своевременному оказанию медицинской помощи и улучшению качества жизни пациентов. Комплексный подход к лечению и реабилитации детей с хромосомными заболеваниями имеет важное значение для их социальной адаптации.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020.
2. Харитонов А.В. Наследственные и врожденные заболевания у детей. – М.: Медицина, 2019.
3. Emery A.E.H. Elements of Medical Genetics. – Elsevier, 2021.
4. Thompson & Thompson. Genetics in Medicine. – Philadelphia: Elsevier, 2020.
5. Connor J.M., Ferguson-Smith M.A. Essential Medical Genetics. – Wiley-Blackwell, 2019.
6. Нагорная Н.В. Клиническая генетика. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018.
7. Strachan T., Read A. Human Molecular Genetics. – Garland Science, 2021.
8. World Health Organization. Genetics and Genomic Medicine. – Geneva, 2019.
9. Российское общество медицинских генетиков. Клинические рекомендации по диагностике хромосомных болезней. – М., 2020.
10. Gardner R.J.M., Sutherland G.R. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. – Oxford University Press, 2020.