**Хромосомные болезни.**

Это группа болезней, в основе развития которых лежат нарушения числа или структуры хромосом, возникающие в гаметах родителей или на ранних стадиях дробления зиготы (оплодотворенной яйцеклетки). История изучения Х.б. берет начало с кинических исследований, 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 идентификация 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 полных форм Х.б., при которых все клетки организма имеют одну и ту же хромосомную аномалию.

В наст. Время описано 2 варианта нарушений числа хромосомных наборов - тетраплоидия и триплодия. Другая группа синдромов обусловлена нарушениями числа отдельных хромосом - трисомиями (когда имеется добавочная хромосома в диплоидном наборе) или моносомия (одна из хромосом отсутствует). Моносомии аутосом несовместимы с жизнью. Трисомии - более часто встречающаяся паталогия у человека. Ряд хромосомных болезней связан с нарушением числа половых хромосом.

Самая многочисленная группа Х.б.- это синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом. Выделяют хромосомные синдромы так называемых частичных моносомий ( увеличение или уменьшение числа отдельных хромосом не на целую хромосому, а на ее часть ).

В связи с тем, что подавляющая часть хромосомных аномалий относится к категории летальных мутаций,для характеристики их количественных параметров используются 2 показателя - частота распространениея 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 пубертатного возраста. Больные с аномалиями половых хромосом из - за нарушений полового развития, как правило, не оставляют потомства.Отсюда следует - все аномалии можно отнести к мутациям. Показано, что в общем случае хромосомные мутации почти полностью изчезают 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 сердечно - сосудистой, мочеполовой, нервной и др. систем, отклонение в гормональном, биохимическом и иммунологическом статусе и др.

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

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

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