Хромозомни болести, свързани с аберации на половите громозоми (при фенотипен женски пол) – клинична характеристика, методи за диагностика, цитогенетични варианти, популационна честота.

Синдром на Turner:

Монозомия Х

**Честота:**

* Около **1 / 2 000** живородени момиченца
* Висока честота на състоянието сред абортираните фетуси
* 99% от случаите на монозомия в плода завършват със спонтанен аборт

***Честота на аберацията (%) – лекция 34 и 33 тема там търсиш към края!!!***

**Пол:**

* Синдромът на Turner засяга само женския пол
* *Синдромът на Noonan понякога неправилно се означава като “мъжи Turner синдром" и засяга и двата пола като едно автозомно доминантно състояние и няма връзка със синдрома на Turner*

Клиничен фенотип:

**Генерализиран лимфедем**   
Свободните кожни гънки формират по – късно специфичното вратле при синдрома на Turner

* Нисък ръст
* Късо, шроко вратле, раздалечени мамили
* Пигментни невуси

Синдром на Turner - ниска линия на окосмяване на врата, щитовиден гръден кош  
нисък ръст, тесен таз

Рентгенологично изследване:

**Скъсяване на 4-та метакарпална кост.**

Подковообразен бъбрек

Генетика:

* + Синдромът на Turner не е наследствено състояние и рискът за повторение е нисък
  + Цитогенетични варианти:
    - бройна аберация – 45, Х
    - Мозаицизъм – 45, Х/46, ХХ

45,Х/46,ХХ/47,ХХХ

* + - структурни аберации – 46,ХХр-

46,ХХq-

46,Хi(Хq)

Полизомия Х:

47, ХХХ

48, ХХХХ

49, ХХХХХ

47, ХХХ синдром:

* Честота – 1/1000 жени
* Нормален фенотип – среден ръст около 172 cm, ¾ от жените са фертилни, ранна менопауза, речеви нарушения
* IQ 85-90

48, ХХХХ синдром:

* IQ 30-80
* Нормален ръст
* Косо разположени очни цепки, лек хипертелоризъм, епикант, микрогнатия
* Клинодактилия на пети пръст, радиоулнарна синостоза
* Менструални нарушения, намалена фертилност

Нарушения на половата диференцияция:

Синдром на андрогенна нечувствителност ( синдром на Morris, тестикуларна феминизация)

* Унаследяване – Х-рецесивно
* Молекулярен дефект – нарушена функция на андрогенния рецептор
* Фенотип – жени с висок ръст, сляпо завършваща вагина, тестиси в коремната кухина или ингвинално, първична аменорея