A decorative frame composed of multiple ribbons and floral motifs. The ribbons are arranged in a circular pattern, with some flowing upwards and others downwards. The floral motifs include roses and leafy branches, interspersed with the ribbons. The entire frame is rendered in a black and white line-art style.

*Синдроми,
названі на честь
відомих людей*

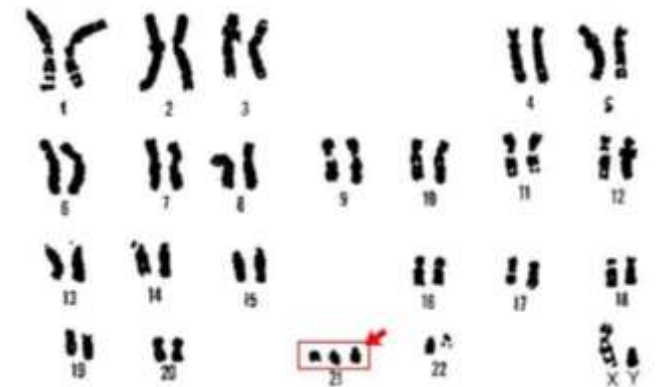
Синдром Дауна

Першим описав та схарактеризував синдром, який згодом був названий його ім'ям, як форму психічного розладу, англійський лікар Джон Ленгдон Даун.

Синдром Дауна (трисомія за 21 хромосомою) – генетична аномалія, яку спричинює присутність додаткової хромосоми у 21 парі. Синдром Дауна є хромосомною аномалією (не є хворобою і не лікується), якій притаманна додаткова хромосома 21 – цілковита (трисомія 21) або часткова (внаслідок транслокації).

Такі діти мають 47 хромосом у каріотипі замість звичних 46. Їм притаманна характерна зовнішність, підвищена можливість появи певного спектра захворювань, певна розумова відсталість, яка спричинює повільніший розумовий розвиток на фоні здорових особин та гіршу соціальну адаптацію.

Через неможливість повного вирішення проблем цієї аномалії медицина ставить на меті не постійне лікування, а забезпечення нормального соціального статусу для людей, що мають синдром Дауна. Синдром Дауна належить до природжених вад розвитку, деформацій та хромосомних аномалій – код Q 90.



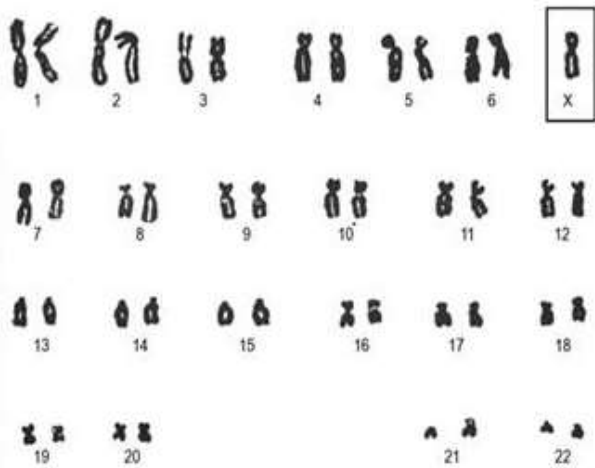
Синдром Шерешевського- Тернера



Синдром Шерешевського-Тернера (також відомий як 45 X або 45 X0) – генетична аномалія, при якій у жінки частково або повністю відсутня X-хромосома. Ознаки та симптоми хвороби варіюються серед хворих. Часто при народженні видно коротку шию, мало волосся на задній частині шиї, є короткого зросту, з наче розпухлими руками і ногами.

Як правило, хворі мають порушення менструального циклу та недорозвинені груди, більшість залишаються стерильними. Дефекти серця, діабет і низький рівень тироїдних гормонів зустрічаються частіше. Більшість людей з цією хворобою мають нормальний інтелект. Найчастіше виникають проблеми з зором і слухом.

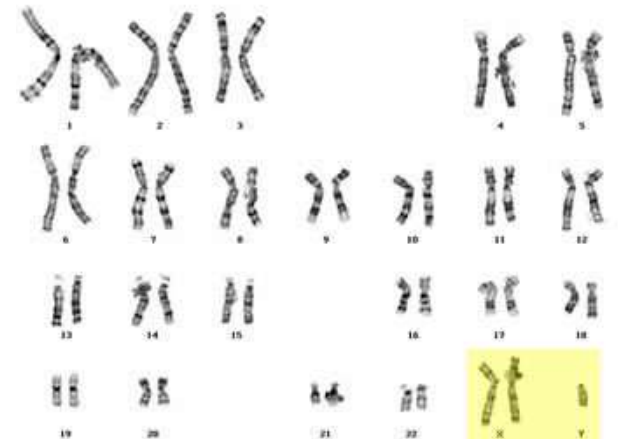
Клінічно синдром Шерешевського-Тернера проявляється гіпогонадізмом, недорозвиненням статевих органів та вторинних статевих ознак; уродженими вадами розвитку; низьким зростом.



Синдром Клайнфельтера

Синдром Клайнфельтера відомий як 47, ХХУ або ХХУ, це набір симптомів, які є результатом наявності двох або більше Х-хромосоми у геномі чоловіків. Основною особливістю є стерильність. Часто прояви не мають значного розвитку, багато людей не підозрюють, що мають таку хворобу. Іноді прояви помітніші, часто є м'язова слабкість, високий зріст, погана координація, рідке оволосіння шкіри, ожиріння, остеопороз, малі статеві органи, збільшення молочних залоз, зменшення статевого потягу. Найчастіше симптоми стають помітні в пубертатному періоді (період статевого дозрівання). Інтелектуальний розвиток зазвичай нормальний, однак, можуть розвиватись труднощі при читанні та проблеми з мовленням. Симптоми, як правило, виразніше проявляються, якщо генотип має три або більше Х-хромосом. Синдром описаний американським ендокринологом Гаррі Клайнфельтером.

Проявляється випадково. Серед можливих ризиків є пізній вік матері. Хвороба не успадковується від батьків. Основний механізм розвитку хвороби — включення щонайменше однієї додаткової Х-хромосоми на додаток до Y-хромосоми таким чином, що каріотип має в загальній складності 47 або більше хромосом замість звичайних 46. Синдром діагностується цитогенетичним дослідженням, із вивченням каріотипу.

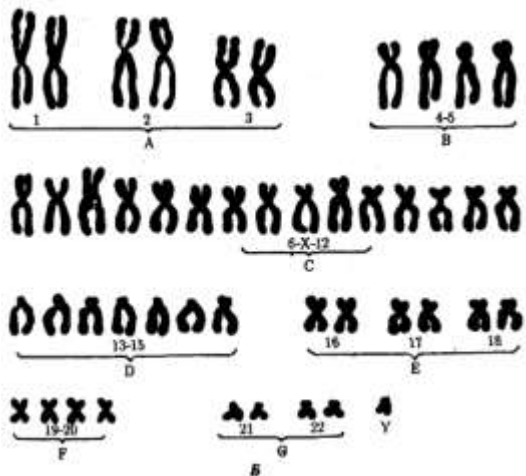


Синдром Патау

Вперше клінічні прояви синдрому описав данський лікар, математик та філософ Томас Бартолін можливо разом з молодшим братом, лікарем та математиком Еразмусом Бартоліном, з яким він часто співпрацював у медичних дослідженнях. Але хромосомну природу хвороби встановив американський генетик Клаус Патау, на чю честь синдром і отримав назву, хоч іноді його іменують синдромом Бартоліна-Патау.

Хромосомна аномалія, синдром при якому у пацієнта є додаткова 13 хромосома, у зв'язку з нерозходженням хромосом під час мейозу (також відомий як трисомія 13 і трисомія D). Деякі з них викликані робертсонівською транслокацією. Додаткова 13 хромосома порушує нормальний хід розвитку дитини, спричиняючи дефекти серця і нирок, окрім інших особливостей, характерних для синдрому Патау.

Синдром Патау може бути успадкований у зв'язку з транслокацією. Неуражена людина може нести змінений генетичний матеріал між 13 та іншими хромосомами. Ця перебудова називається збалансованою транслокацією, оскільки не було отримано додаткового матеріалу з 13 хромосоми. Люди, які є носіями даного типу знаходяться у зоні підвищеного ризику народження дітей з цим захворюванням, хоча вони не мають ознак синдрому Патау.



Синдром Едвардса

Синдром Едвардса – генетичне захворювання. Найпоширеніша трисомія після синдрому Дауна. Трисомію за групою Е вперше описав британський генетик Джон Едвардс.

Причини синдрому Едвардса криються в вродженій проблемі, коли замість двох в 18-й парі хромосом у людини з'являється три хромосоми. Кількість хромосом збільшується як наслідок порушень в розвитку плоду на ранніх термінах вагітності.

З боку нервової системи можуть виникати такі порушення як недорозвиненість головного мозку, затримка в психічному або ж фізичному розвитку. Можуть також виникнути різні пороки внутрішніх органів.

Майже 95 % пацієнтів з синдромом Едвардса мають вади серця та великих судин, найчастіше виявляють дефект міжшлуночкової перегородки й незаростання артеріальної протоки.

Для життя несприятливий, середня тривалість життя хлопчиків 2-3 міс, дівчаток – 10 міс. Помирають 30 % хворих упродовж першого місяця життя, до року доживають лише 10 % хворих.

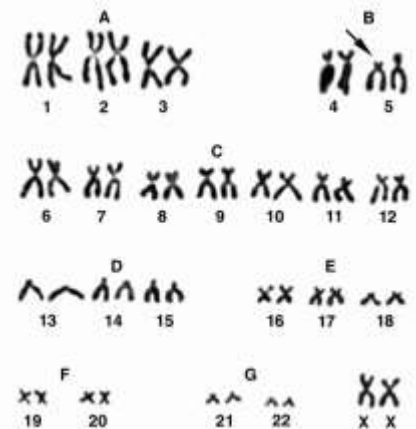


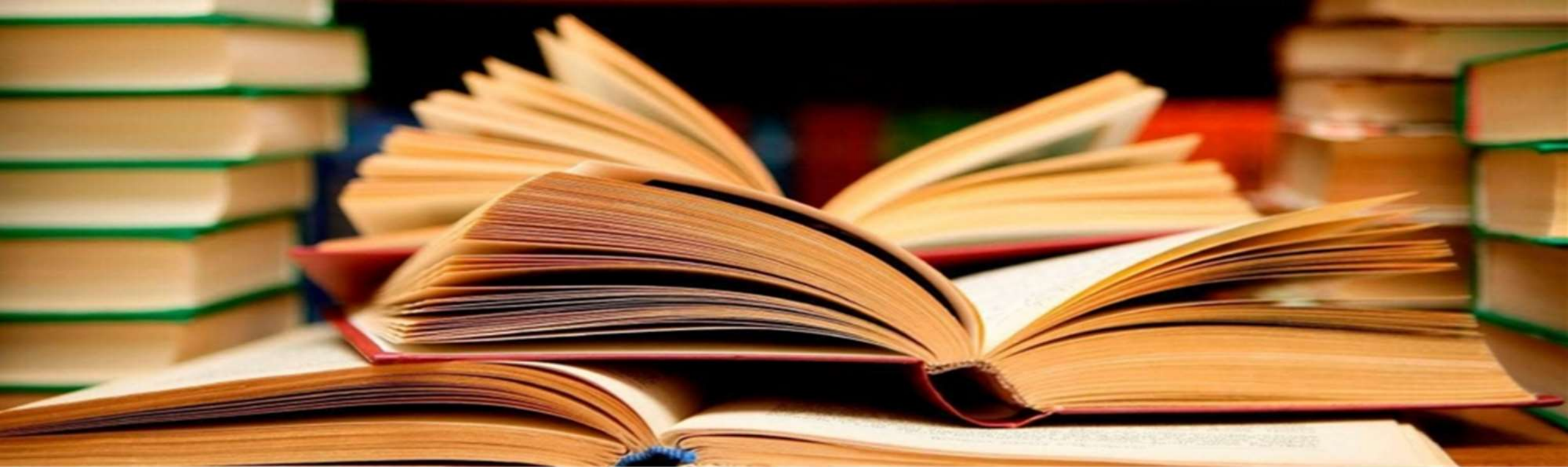
Синдром котячого крику або синдром Лежена

Синдром котячого крику (також відомий під назвами: синдром делеції короткого плеча 5 хромосоми, 5p-синдром або синдром Лежена) — рідкісне генетичне захворювання, яке пов'язане з відсутністю частини 5 хромосоми. Уражені цим захворюванням діти (переважно, але не можна сказати, що усі діти) мають плач, який схожий на котячий крик, саме тому цей синдром отримав назву від фр. Cri-Du-Chat Syndrome, що дослівно означає «плач кішки або крик kota». Вперше хворобу описав Жером Лежен.

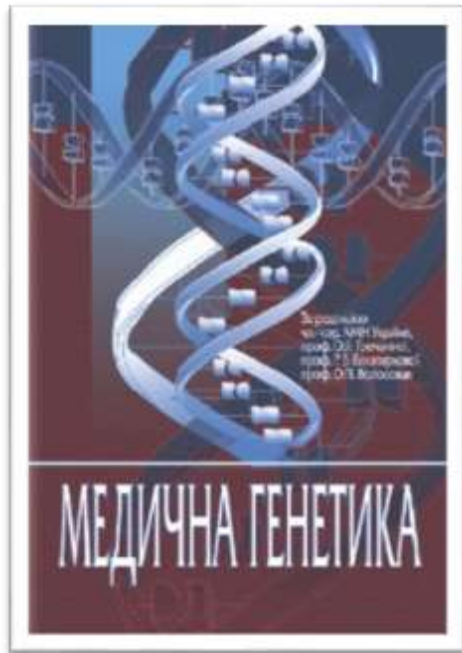
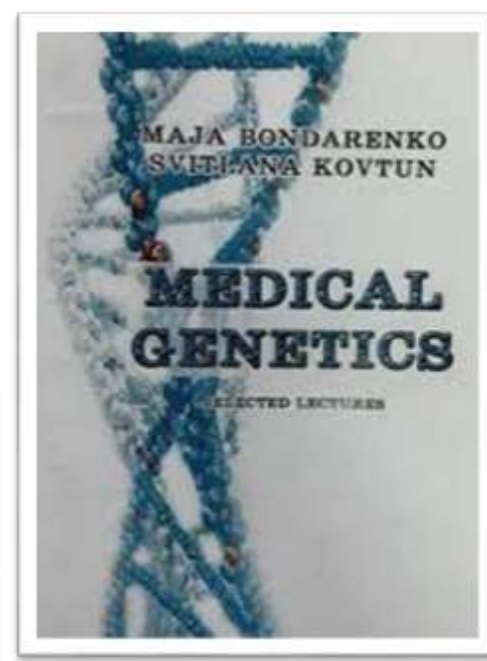
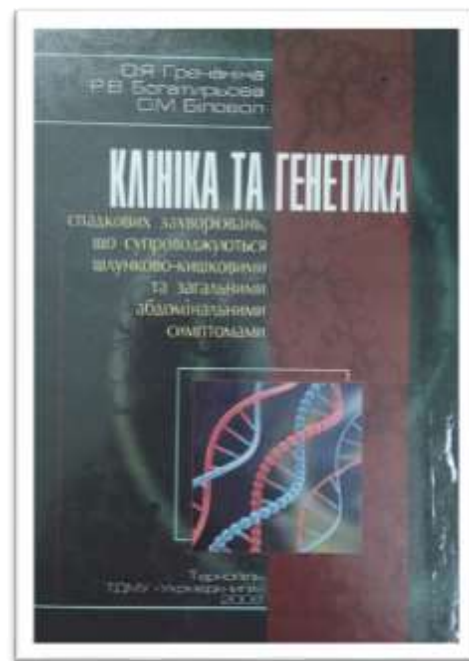
Частота новонароджених хворих з синдромом Лежена приблизно 1:3000. Одинаково часто проявляється як у дівчаток, так і у хлопчиків.

Профілактика ґрунтується на визначенні каріотипу батьків, у яких хвора дитина. За допомогою генетичних тестів у людини будь-якого віку, і навіть внутрішньоутробно, можна встановити схильність до того чи іншого захворювання. При цьому аналізують тільки певні гени схильності. Вони сумісні з життям, але при певних несприятливих умовах можуть проявитися і бути причиною багатьох хвороб.





*Перелік використаних і
рекомендованих джерел інформації*



БОНДАРЕНКО М.В.

МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА

ІВАНО-ФРАНКІВСЬКЕ

575(075.8)

Б81

Бондаренко, М. В.

Медична генетика [Текст] : Вибрані лекції. Навчально-методичний посібник для студентів вищ. мед. навч. закладів / М. В. Бондаренко. - Івано-Франківськ : ІФНМУ, 2017. - 184 с.

Головна мета посібника - викласти сучасні уявлення про етіологію, патогенез спадкових захворювань зі спадковою схильністю, виділити основні принципи діагностики, профілактики і лікування цієї патології.

Всі розділи підручників чітко структуровані відповідно до програми з медичної генетики. В кінці підручника є тести.

Навчально-методичний посібник створено для студентів старших курсів медичних вузів спеціальностей «Лікувальна справа», «Педіатрія».

616.012.03

С49

Служинська, З.

Спадковість людини [Текст] / З. Служинська, О. Служинська. - Наукове товариство ім. Т. Шевченка. - Львів : Галицька видавнича спілка, 2012. - 368 с.

В книжці подана історія розвитку генетики, відкриття в галузі медичної генетики, вказані причини та типи успадкування ознак в нормі та спадкових захворювань, а також основні параметри, що характеризують популяції. Включені власні спостереження хворих з хромосомною патологією.

Для лікарів, вчителів, студентів медичних навчальних закладів, всіх, хто цікавиться минулим і сьогоденням освітнього процесу та іменами співвітчизників, котрі зробили свій внесок у розвиток медичної генетики.

Зиновія СЛУЖИНСЬКА
Олександра СЛУЖИНСЬКА



**СПАДКОВІСТЬ
ЛЮДИНИ**

616.012.03

Г81

Гречаніна, О. Я.

Клініка та генетика спадкових захворювань, що супроводжуються шлунково-кишковими та загальними абдомінальними симптомами [Текст] : монографія / О. Я. Гречаніна, Р. В. Богатирьова, О. М. Біловол. - Тернопіль : Укрмедкнига, 2008. - 216 с.

У монографії вперше узанальнені сучасні уявлення про генетику, етіопатогенез, клініку, діагностику спадкових захворювань обміну, які супроводжуються шлунково-кишковими та загальними абдомінальними симптомами. Обговорюються питання диференційної діагностики таких захворювань. Okремо розглянуті вроджені вади розвитку шлунково-кишкового тракту. Представлено перспективні напрямки лікування хворих, які ґрунтуються на клінічному досвіді авторів та аналізі даних світової літератури.

Кожний розділ монографії містить тематичний опис клінічних спостережень, розгляд яких полегшить встановлення правильного діапазону.

Книга призначена для лікарів-генетиків, педіатрії, гастроентерологів та студентів вищих медичних навчальних закладів.



616.012.03(02)

П90

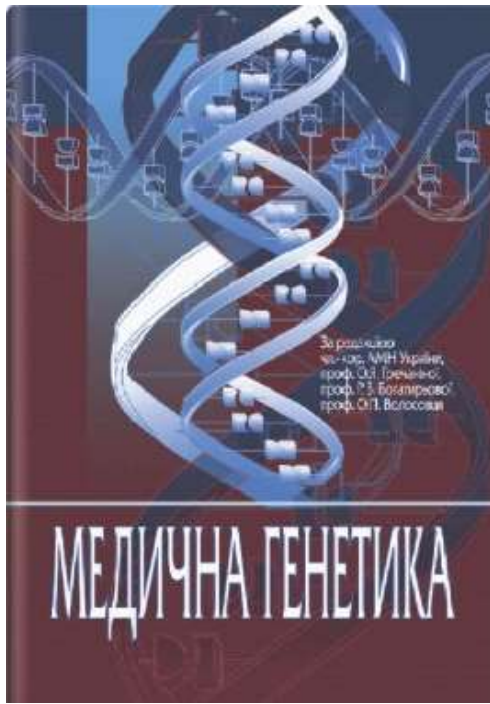
Путинцева, Г. Й.

Медицина генетика [Текст] : підруч. для студ. вищ. мед. навч. закл. I-III р. акр. (Департамент кадрової політики, освіти і науки МОЗУ) / Г. Й. Путинцева. - 2-е вид., переробл. і доповн. - К. : Медицина, 2008. - 392 с.

У підручнику викладено основи медичної генетики з урахуванням сучасного стану її розвитку. Наведено цитологічні та біохімічні основи спадковості, закономірності успадковування ознак, механізми розвитку спадкової патології; розглянуто вплив зовнішнього середовища на появу спадкових мультифакторіальних хвороб. У підручнику значну увагу приділено діагностиці та профілактиці цих хвороб.

Для студентів вищих медичних закладів I—III рівнів акредитації.





616.012.03(02)

M42

Медицина генетика [Текст] : підруч. для студ. вищ. мед. (фарм.) навч. закл. III-IV р. акр. (МОЗ України) / О. Я. Гречаніна, Г. Хоффман, Р. В. Богатирьова та ін. ; за ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. - К. : Медицина, 2007. - 536 с. : іл.

У підручнику викладено сучасні уявлення про спадкові хвороби людини. Описано біохімічні, молекулярні, цитогенетичні та ультразвукові методи діагностики, профілактики і лікування природженої та спадкової генетичної патології. Широко подана її клінічна картина. Детально описано метаболічні хвороби, у тому числі і мітохондріальні. Особливу увагу приділено пренатальній діагностиці природженої та спадкової патології. Авторами описані власні спостереження хворих з різною генетичною патологією. Підручник добре ілюстрований.

Для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III—IV рівнів акредитації.

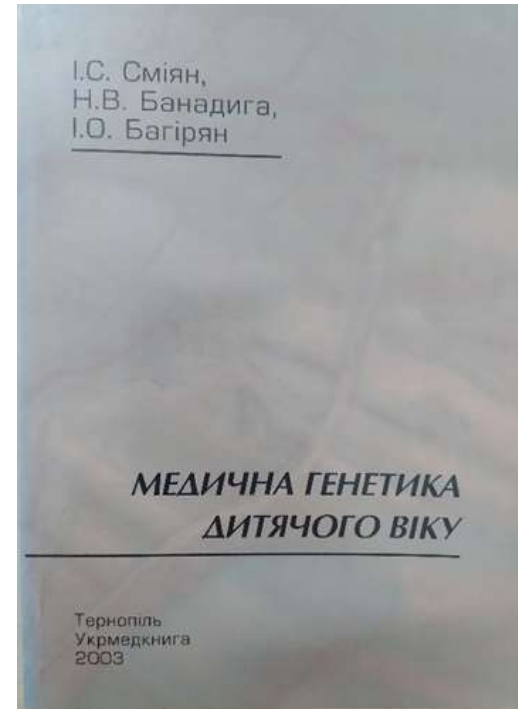
616.012.03(02)

C50

Сміян, І. С.

Медицина генетика дитячого віку [Текст] : посібник / І. С. Сміян, Н. В. Банадига, І. О. Багірян. - Тернопіль : Укрмедкнига, 2003. - 188 с.

Цей посібник є першою спробою на теренах СНД дати студенту систематизований матеріал до спадкових захворювань, які найчастіше зустрічаються у дитячому віці. Враховуючи, що життя і здоров'я в майбутньому, насамперед, залежить від попередження і лікування хромосомних та генних захворювань, даний посібник може бути використаний не тільки студентами, а й інтернами, лікарями, курсантами.





616.012.03-053(02)

C71

Спадкові захворювання і природжені вади розвитку в перинатологічній практиці [Текст] : Навч. посібник для студ. вищ. мед. навч. заклад. III-IV р. акред. - К. : Здоров'я, 1997. - 356 с.

У навчальному посібнику вперше висвітлено проблеми генетики і тератології, наведено задачі перинатологічної практики, що дозволить полегшити вивчення класичних і сучасних питань спадкової і набутої в ембріональний період розвитку патології. Розглянуто теорію і методи генетики і тератології, також екологічний стан навколишнього середовища України, основи організації медико-генетичної служби в нашій державі.

Для студентів вищих медичних навчальних закладів III-IV рівнів акредитації, а також може бути корисним практичним лікарям різних профілів.

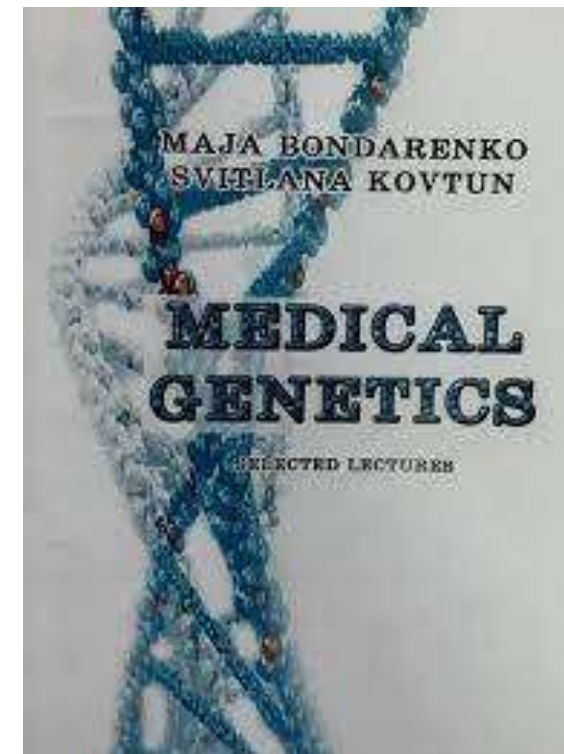
575(075.8)

B76

Bondarenko, M. Medical genetics. Selected lectures [Текст] : Manual for foreign department students / M.Bondarenko, S. Kovtun. - Ivano-Frankivsk, 2018. - 136 с.

Головна мета посібника - викласти сучасні уявлення про етіологію, патогенез спадкових захворювань зі спадковою схильністю, виділити основні принципи діагностики, профілактики і лікування цієї патології. Всі розділи підручників чітко структуровані відповідно до програми з медичної генетики. В кінці підручника є тести.

Навчально-методичний посібник створено для студентів старших курсів медичних вузів спеціальностей «Лікувальна справа», «Педіатрія».





Всі видання представлені у цій віртуальній виставці Ви можете взяти у нашій бібліотеці

A decorative frame composed of multiple ribbons and floral motifs. The ribbons are arranged in a circular pattern, with some overlapping and others trailing off. The floral motifs include roses and leafy branches, interspersed with the ribbons. The entire design is rendered in a classic, engraved style with fine lines and cross-hatching for shading.

**Дякуємо
за увагу!**