

Шевченко Полина Евгеньевна

студентка

Тютюнникова Евгения Борисовна

канд. с.-х. наук, доцент, преподаватель

ФГБОУ ВО «Армавирский государственный
педагогический университет»

г. Армавир, Краснодарский край

ПРИЧИНЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ СИНДРОМА КОШАЧЬЕГО КРИКА

***Аннотация:** в данной статье раскрываются причины синдрома кошачьего крика. Определение синдрома кошачьего крика. Локализация дефекта при синдроме кошачьего крика.*

***Ключевые слова:** хромосомное заболевание, синдром кошачьего крика, причины.*

Синдром кошачьего крика относится к группе хромосомных заболеваний. Это означает, что основной и единственной причиной появления этой патологии является нарушение строения хромосом в геноме ребенка.

При синдроме кошачьего крика дефект локализуется на уровне пятой хромосомы. Это означает, что данная хромосома является дефектной во всех клетках организма.

Существует несколько видов мутаций, при которых развивается данное заболевание:

1. Полное отсутствие короткого плеча.
2. Укорочение короткого плеча.
3. Формирование кольцевой хромосомы.
4. Мозаичная форма синдрома. Мозаичная форма синдрома является обычно наиболее легким вариантом, но встречается крайне редко.

Синдром кошачьего крика диагностируется при любом из вышеперечисленных вариантов нарушений.

Дефектную пятую хромосому, содержащую целых 6% всей генетической информации, ребенок обычно получает от одного из родителей (кроме мозаичного варианта болезни). Причин у первичного образования этого дефекта может быть очень много, но ни одну из них нельзя назвать главной. По сути, речь идет о совокупности внешних факторов, которые способны повредить половые клетки родителей либо повлиять на процесс деления зиготы в самом начале беременности. Они идентичны для всех хромосомных и генетических патологий.

С возрастом матери риск хромосомной патологии у ребенка постепенно повышается. Эта закономерность наблюдается при всех заболеваниях данной группы. Для синдрома кошачьего крика такая зависимость очень слабая. Значительное повышение риска происходит только после 40–45 лет. Однозначного объяснения, почему это происходит, пока не найдено. Возможно, геном яйцеклеток повреждается в ходе воздействия эндокринной и нервной систем, которые регулируют большинство процессов в организме. Аналогичной зависимости риска от возраста отца не наблюдается.

Курение, особенно в подростковом возрасте, когда активно развивается половая система, может стать причиной хромосомных перестроек. Никотин и смолы, содержащиеся в сигаретном дыме, запускают в организме целый ряд биохимических реакций, которые могут привести к формированию гамет (половых клеток) с определенными аномалиями. В перспективе, если именно эта клетка образует зиготу, у плода будет хромосомное заболевание. Механизм действия алкоголя похож на таковой при курении. Разница заключается в том, что алкоголь в большей степени затрагивает биохимические процессы в печени.

Многие медикаменты, применяемые в современной медицине, могут оказывать токсическое действие на репродуктивную систему. В связи с этим самостоятельный прием большинства препаратов может привести, в том числе, к хромосомным нарушениям в будущем.

Ряд инфекций (вирусы из семейства герпеса, цитомегаловирус и др.) могут в период беременности повлиять на деление клеток плода. В связи с этим следует своевременно обращаться к врачу, диагностировать и лечить такие патологии.

Замечено, что в областях с неблагоприятными экологическими условиями (области активной добычи полезных ископаемых, области захоронения химических отходов и т. п.) частота рождения детей с хромосомными нарушениями несколько выше. Это объясняется тем, что в данных зонах встречаются сильные токсические вещества, с которыми большинство людей не сталкиваются в повседневной жизни. Их воздействие может отразиться на делении половых клеток.

Все эти факторы отчасти предрасполагают к появлению детей с синдромом Лежена, однако истинные причины этой патологии пока неизвестны. Дефектная пятая хромосома встречается и у детей, родители которых никогда не подвергались воздействию вышеперечисленных факторов.

Список литературы

1. Генетика человека / В.А. Шевченко, Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Владос, 2002. – 240 с.
2. Мастюкова Е.М. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии: Учеб. пособие для студ. пед. высш. учеб. заведений / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина; под ред. В.И. Селиверстова, Б.П. Пузанова. (Коррекционная педагогика). – М.: Владос, 2003. – 368 с.
3. Википедия [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <https://ru.wikipedia.org/>
4. Аномалии развития органов и частей тела человека: Справочное пособие. Патопсихология / О.В. Калмин. – 2004.
5. Кисляков И.А. Синдром кошачьего крика. Причины, симптомы, признаки, диагностика и лечение патологии [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://www.polismed.com/articles-sindrom-koshachego-krika-prichiny-simptomy-diagnostika-lechenie.html> дата обращения: 10.11.2017).