

## **ФАКТОРЫ РИСКА ПАТОЛОГИЧЕСКОЙ ХРОМОСОМНОЙ БОЛЕЗНИ**

**Абдуллахужаева Г., 318 группа I-Педиатрического факультета**

**Научный руководитель: Бахрамова Н.А.**

**ТашПМИ, кафедра: Патологическая физиология, гистология**

**Актуальность исследования:** По данным Всемирной Организации Здравоохранения 2,5 % из новорожденных имеют различные пороки развития. 1,5% из них проявляются под действием неблагоприятных экзогенных факторов. Хромосомные болезни человека - одна из наиболее распространённых форм наследственной патологии, которая встречается с частотой 7-3 случаев на 1000 рождений.

**Цель исследования:** Изучить факторы риска развития хромосомных болезней, и предупредить беременных женщин о возникновении патологии у плода.

**Материалы и методы:** Скрининговые ультразвуковые исследования, биохимический анализ крови на маркерные белки, анализ маркеров хромосомных аномалий и метод расспроса матерей с ребенком хромосомной мутации.

**Результаты:** Благодаря этим методам выявили раннее диагностирование хромосомных аномалий и факторы, действующие к возникновению этих мутаций. Ряд факторов такие как: Социально-экономические факторы; Генетические факторы; Экологические факторы; женщины фертильного возраста, кровное родство родителей считаются причинами возникновению патологии. Все эти патологические изменения возникают как при потере генетического материала, так и при добавлении новых хромосом: делеция в 5-й хромосоме вызывает синдром кошачьего крика, делеция в 21-й хромосоме вызывает хроническое белокровие, трисомия по 21-й хромосоме - в кариотипе у больных не две, а три 21-х хромосомы (синдром Дауна), трисомия по 13-й хромосоме (Синдром Патау), трисомия по 18-й хромосоме (синдром Эдвардса) и др.

**Выводы:** Следовательно, можно сказать что синдромы, обусловленные числовыми аномалиями -полиплоидия, анеуплоидия и синдромы, обусловленные структурными перестройками-делеции, инверсии, транслокации, дупликации являются причинами возникновении хромосомных болезней. Каждый человек ответствен за наследственное благополучие своих детей, при этом важным фактором является его биологическое образование, так как знания в области аномалии, физиологии, генетики предостерегут человека от появления аномалий. Нужно вести здоровый образ жизни, чтобы не страдали родившийся дети с хромосомной мутации.

### **Список литературы:**

1. Байахмедов, Ф. Ф., Холметов, Ш. Ш., Харисова, И. И., Маль, Г. С., Полякова, О. В., & Болдина, Н. В. (2017). ГИПОЛИПИДЕМИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ БОЛЬНЫХ ИБС В УСЛОВИЯХ ПОЛИМОРБИДНОЙ ПАТОЛОГИИ. В состав редакционной коллегии и организационного комитета входят, 399.
2. ХОТАМОВ, ХН, et al. "ХИРУРГИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ ТРАВМАТИЧЕСКОГО РАЗРЫВА ПОЧКИ У ДЕТЕЙ."