

ЭТИОЛОГИЯ И ПАТОГЕНЕЗ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ - I





ЭТИОЛОГИЯ УМСТВЕННОЙ ОТСТАЛОСТИ

- **эндогенно-наследственные факторы**
 - **экзогенные факторы**
- РЕПОЗИТОРИЙ БГПУ

МУТАЦИИ

- **генные мутации**

(изменение внутренней структуры генов)

- **геномные мутации**

(изменение числа хромосом)

ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

(изменение внутренней структуры генов)

- **транслокации**
(обмен сегментами между хромосомами)
- **делеции**
(поломки хромосом с утратой их части)
- **дупликации**
(удвоение участка хромосомы)
- **инверсии**
(поворот участка хромосомы на 180°)



ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

(изменение числа хромосом)



ТРИСОМИИ

(увеличение числа хромосом на одну)



МОНОСОМИИ

(отсутствие одной хромосомы)



ПРИЧИНЫ ХРОМОСОМНЫХ МУТАЦИЙ

- **физические факторы**

(ионизирующая радиация, ЭМ-излучения)

- **химические факторы**

(инсектициды, фунгициды, гербициды, формальдегид)

- **биологические факторы**

(вирусы, нарушение обмена веществ, возраст матери)

РИСК РОЖДЕНИЯ ЖЕНЩИНОЙ РЕБЕНКА С ТРИСОМИЕЙ

- 30-34 года – 1 : 500
- 40-44 года – 1 : 60
- > 45 лет – 1 : 20

КЛАССИФИКАЦИЯ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

- **первичные врожденные (генокопии)**
 - истинная микроцефалия, синдром Корнелии де Ланге, болезнь Дауна, трисомия X
- **вторичные врожденные (фенокопии)**
 - последствия токсоплазмоза, гемолитической болезни, гипоксии
- **постнатальные приобретенные**
 - последствия тяжелой интоксикации, нейроинфекции, ЧМТ, асфиксии

ВИДЫ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ

➤ **гаметопатии**

(поражение половой клетки до оплодотворения)

➤ **бластопатии**

(период бластогенеза - до 4 нед.)

➤ **эмбриопатии**

(период эмбриогенеза - от 4 нед. до 4 мес.)

➤ **фетопатии**

(период фетогенеза - от 4 мес. до родов)

МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ И ЭНДОКРИННЫЕ ДЕФЕКТЫ МАТЕРИ

- **фенилкетонурия**
(содержание фенилаланина в крови >30 мг/л)
- **сахарный диабет**
(содержание глюкозы в крови >6 ммоль/л)