

Наследственные болезни возникают в результате локальных нарушений структуры весьма ограниченного участка хромосомы, что приводит к изменениям в молекулярной организации гена, не обнаруживаемым с помощью микроскопа.

Эти изменения возникают при биологической мутации гена, что закрепляется наследственно и может явиться причиной наследственных болезней. Хромосомные болезни относятся к группе наследственных, но они характеризуются изменениями в хромосомном наборе (кариотипе) соматических клеток организма, появлением **хромосомных aberrаций**, что и приводит к многообразным нарушениям в развитии организма.

[Хромосомный набор](#)

Ядер клеток человека (кариотип) состоит из 46 хромосом, образующих (включая половые хромосомы) 23 пары (диплоидное число). В половых клетках имеется 23 хромосомы (гаплоидное число), из них 22 неполовые хромосомы и одна половая—женская или мужская.

В женской половой клетке имеется всегда одна женская X-хромосома, а в одной половине общего числа сперматозоидов женская X-хромосома, а в другой мужская Y-хромосома. В мужских соматических клетках имеются X- и Y-хромосомы, а у женщин две X-хромосомы. Кроме того, в соматических клетках у женщин **определяются** в ядре глыбки полового хроматина, своим возникновением связанные с X-хромосомой и легко обнаруживаемые в эпителиальных клетках смыва слизистой полости рта. Глыбки [полового хроматина](#)

в соматических клетках женщин обнаруживаются в 69—78% исследованных ядер, а у мужчин — в 2—5%. Нормальный хромосомный комплект ядра обеспечивает правильное развитие организма.

Хромосомные aberrации выражаются отсутствием в кариотипе какой-либо хромосомы или пары гомологичных хромосом (моносомия), появлением добавочной третьей хромосомы (трисомия), кратным увеличением полного набора хромосомных клеток (полиплоидия) или неправильным уменьшением или увеличением **хромосомного набора** (анеуплоидия). Хромосомные aberrации, а также соматические мутации генов вызываются ионизирующей радиацией, химическими, физическими, термическими и инфекционными агентами.

Наследственные и хромосомные болезни в одних случаях проявляются с момента

рождения человека, а в других гот или ином дефект развития или нарушенного обмена веществ обнаруживается в более старшем и даже зрелом возрасте. [Энциклопедия](#)

[Технологий и Методик](#)

- Технологии и методики со всего мира. Для дома, для быта. Для сада, для огорода. Для работы, для бизнеса. Для туризма, для отдыха. Для интима, для секса. Все абсолютно бесплатно !!!



Прочитать еще:

1) [Внебольничная пневмония](#)

2) [Некротическая ангина](#)

3) [Проявления СОАС](#)