

软骨发育不全染色体性遗传病

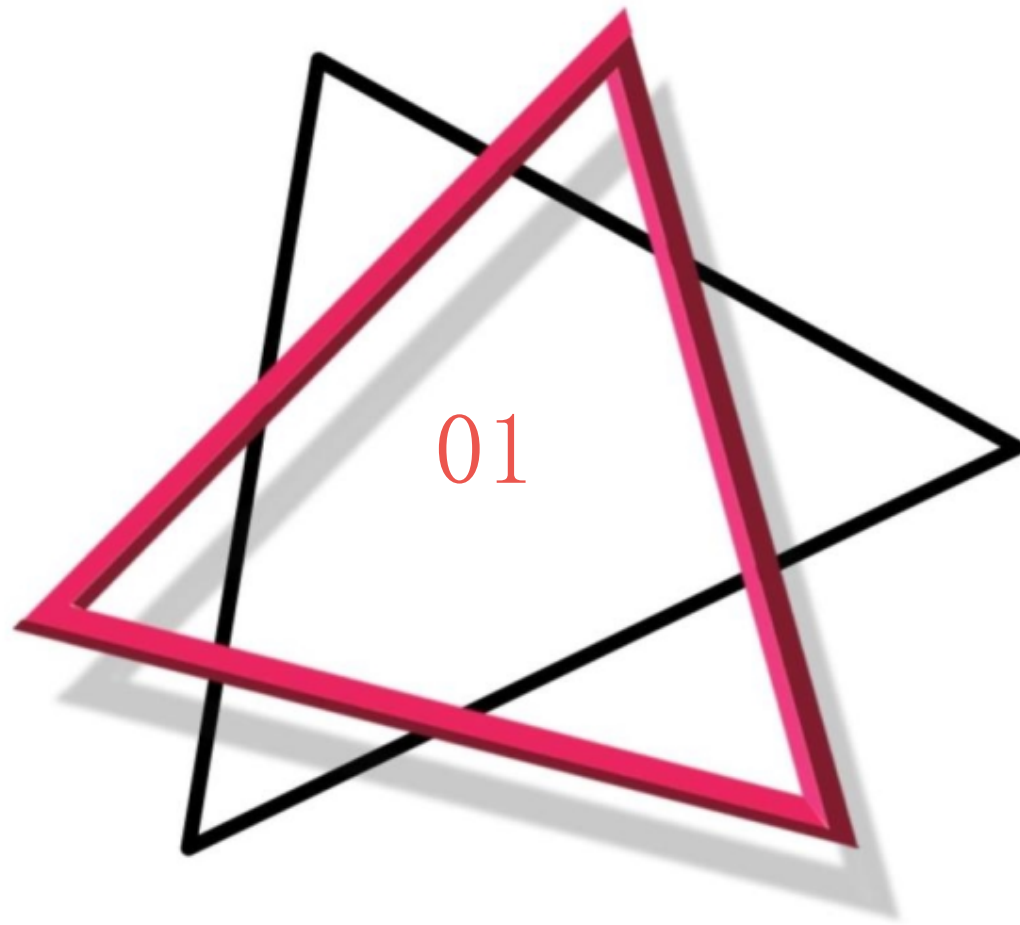
课件





CONTENTS

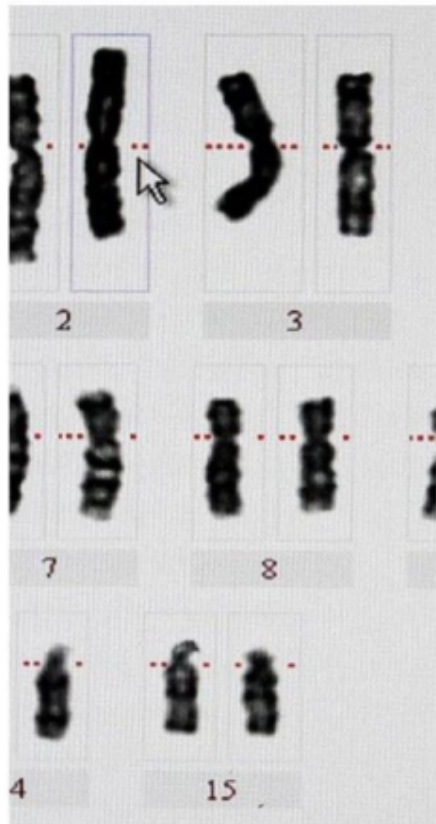
- 软骨发育不全染色体性遗传病概述
- 软骨发育不全染色体性遗传病的遗传学基础
- 软骨发育不全染色体性遗传病的诊疗与干预
- 软骨发育不全染色体性遗传病的预防与控制
- 软骨发育不全染色体性遗传病



软骨发育不全染色体性遗传病概述



定义与特征



定义

软骨发育不全染色体性遗传病是一种罕见的常染色体显性遗传病，由于基因突变导致软骨发育异常，影响骨骼系统和生长发育。



特征

主要特征包括身材矮小、四肢短小、头颅增大、骨盆狭窄等，同时可能伴有智力障碍、听力下降等症状。



病因与发病机制

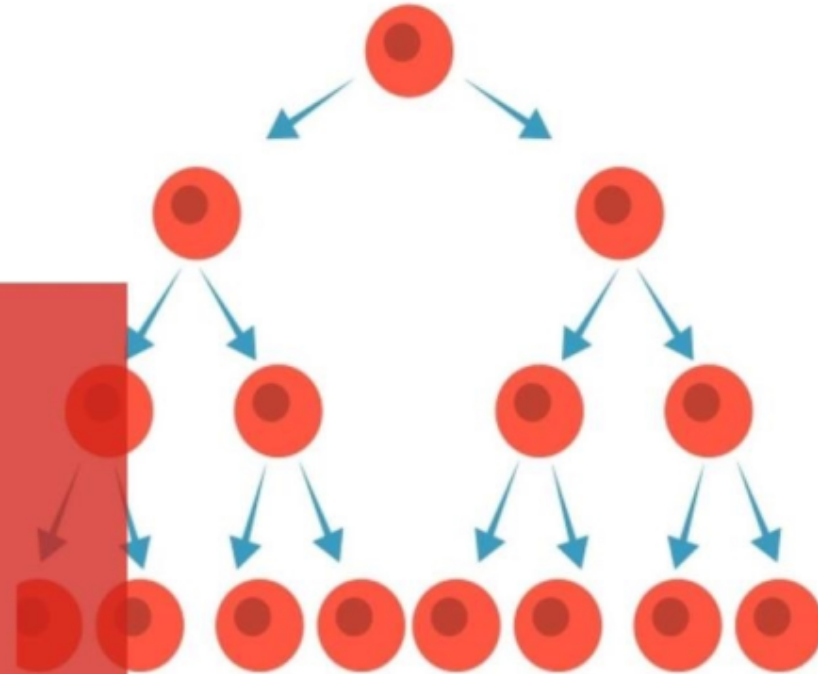
病因

本病由基因突变引起，特别是**FGFR3**基因的突变，导致成骨细胞和软骨细胞生长异常，影响骨骼发育。

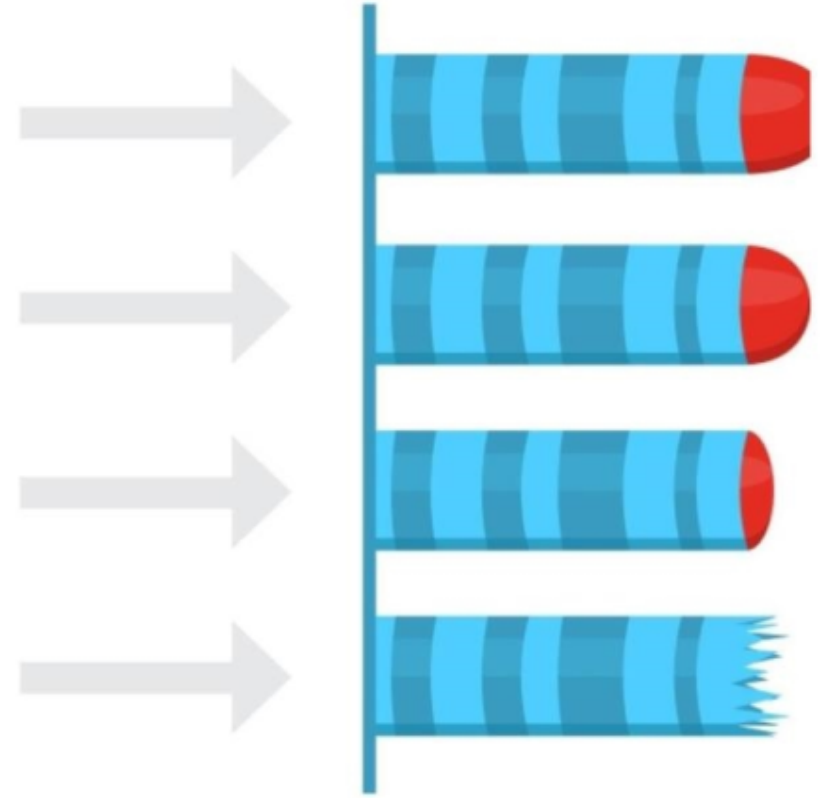
发病机制

FGFR3基因突变导致受体酪氨酸激酶信号转导异常，影响细胞增殖、分化、凋亡等过程，进而影响骨骼发育。

TELOMERE



Cells Divide



Telomeres Shorter



临床表现与诊断

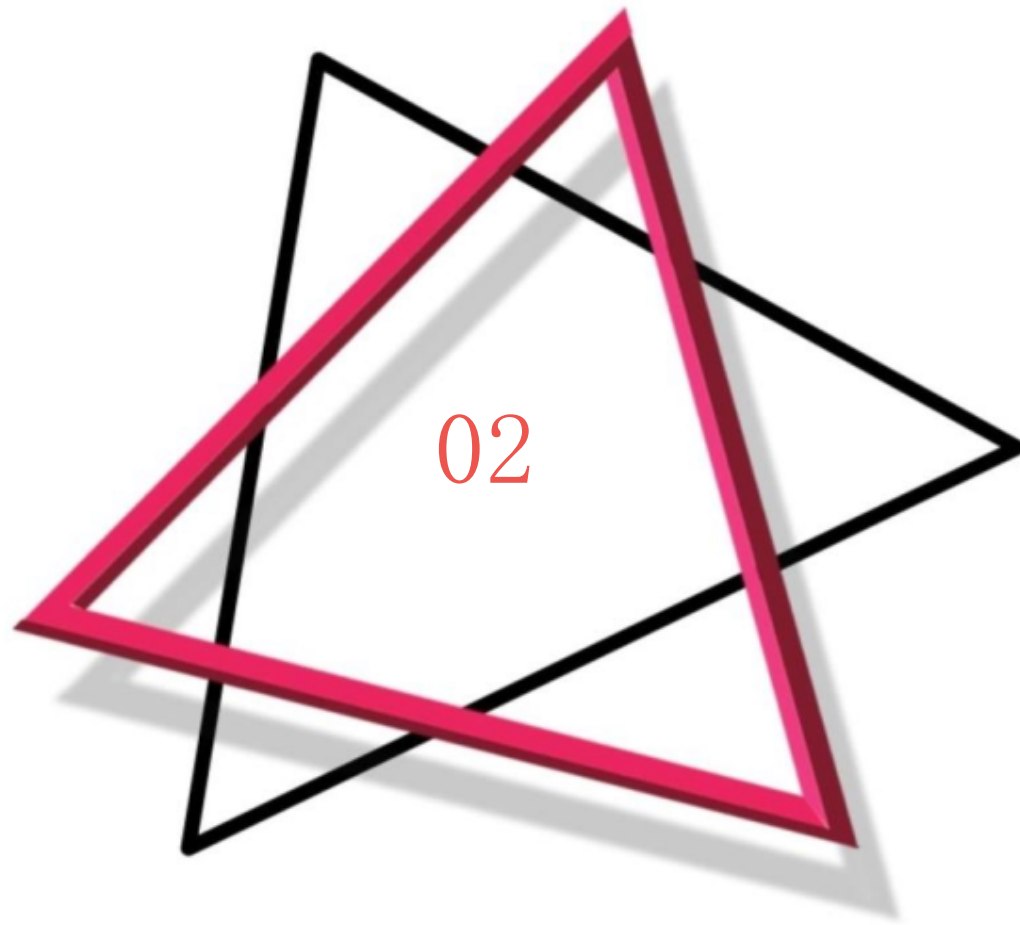
临床表现

本病在出生时或出生后不久即可出现症状，表现为骨骼畸形、生长发育迟缓、智力障碍等。根据病情严重程度不同，临床表现也有所差异。

诊断

通过临床特征和家族史可初步诊断，确诊需要进行基因检测和遗传学分析。同时，需要通过X线、CT等影像学检查进一步了解骨骼畸形情况。





软骨发育不全染色体性遗传病的遗传学基
础



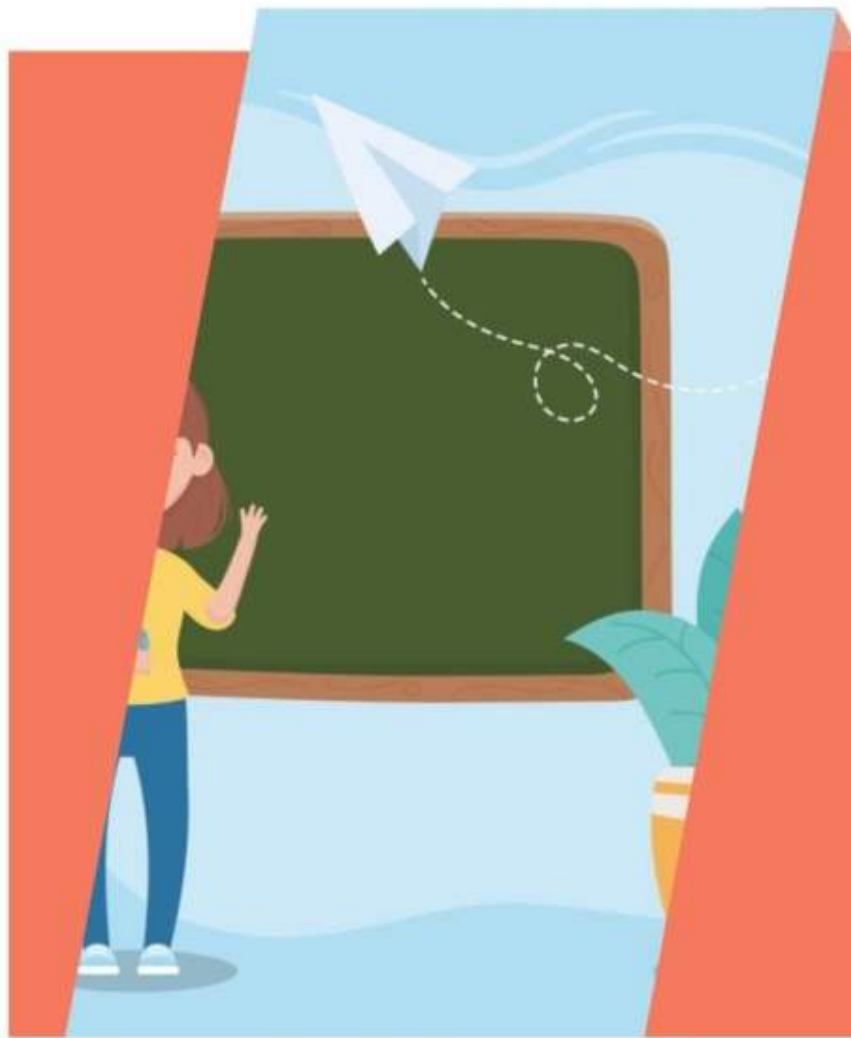
染色体异常的类型

染色体数目异常

如唐氏综合征（21-三体综合征）是由于多了一条21号染色体所致。

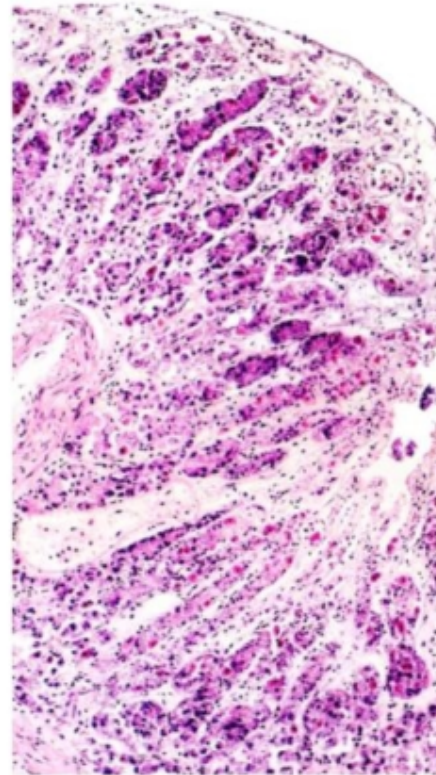
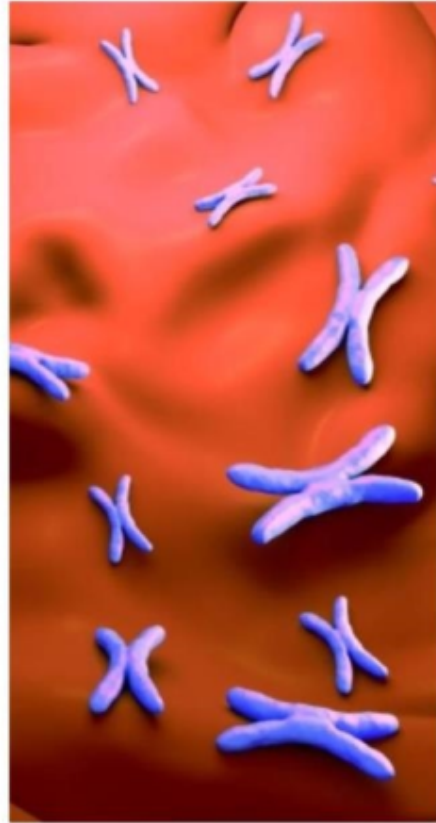
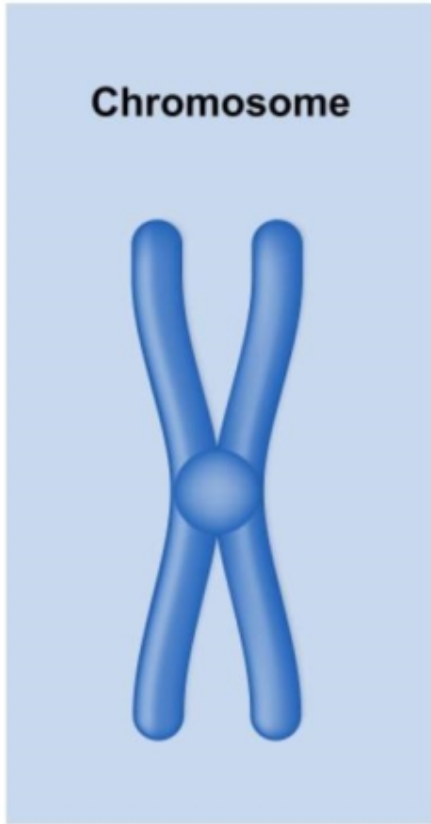
染色体结构异常

如猫叫综合征是由于5号染色体短臂缺失所致。





基因突变与疾病关联



01

基因突变可以导致遗传性疾病的发生，如囊性纤维化、镰状细胞贫血等。



02

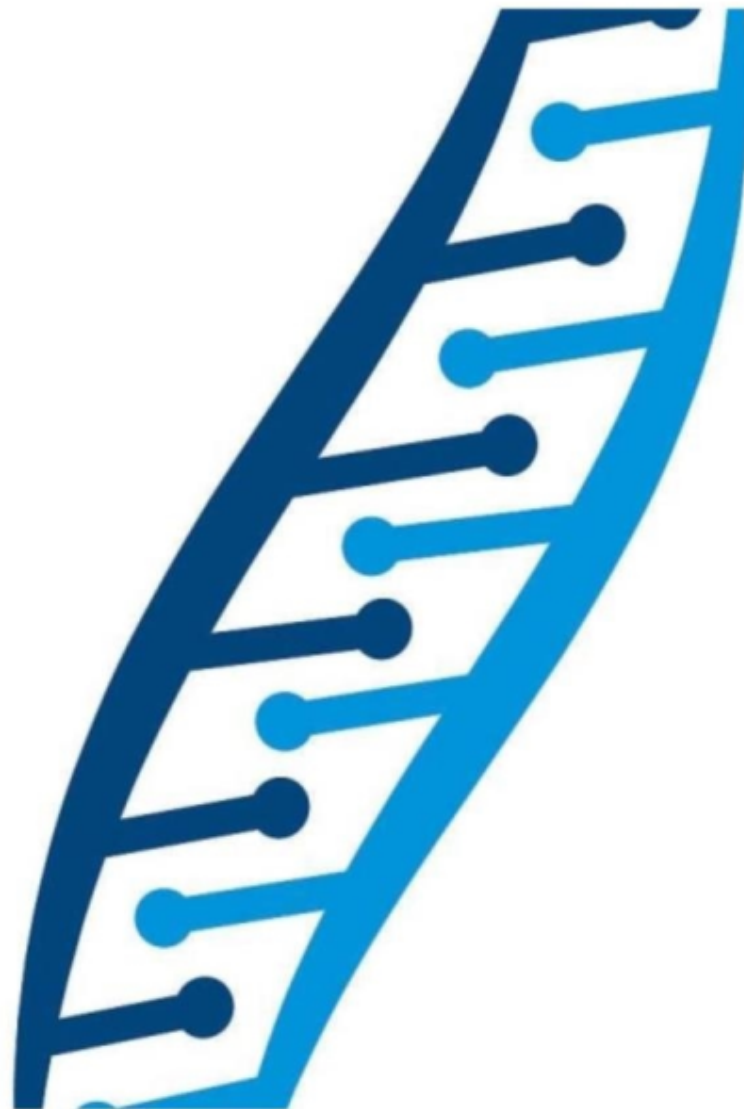
基因突变可以影响蛋白质的结构和功能，从而影响机体的正常生理功能。

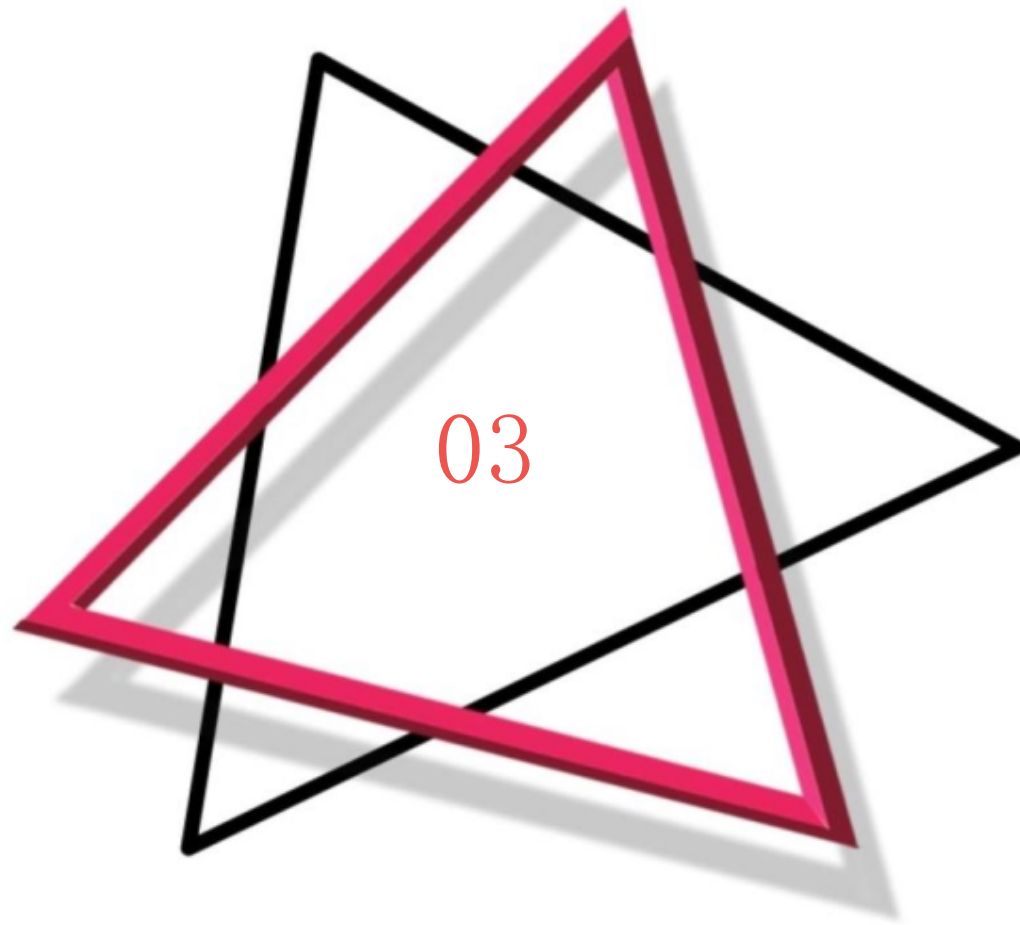


遗传方式与风险评估

软骨发育不全染色体性遗传病通常为常染色体显性遗传，但也有一些为常染色体隐性遗传或X连锁隐性遗传。

风险评估是根据家族史、基因检测结果以及临床表型等信息进行的，有助于预测个体患病风险并制定相应的预防和治疗措施。





软骨发育不全染色体性遗传病的诊疗与干预

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：
<https://d.book118.com/945132104044011212>