

الإعتلالات المصاحبة للتغيرات الكروموسومية

يجب العودة إلى الجزء الخاص بالتغيرات العددية والتركيبية للكروموسومات قبل قراءة هذا الجزء.

تمثل القائمة أدناه بعض الاعتلالات (عرض) المصاحبة للتغيرات الكروموسومية:

النمط الصبغي	النوع	العرض	خصائص
46,5p-	Deletion 5p	Cri du chat	يلاحظ على المواليد أن زوج العيون متباعد. بكاء المواليد مشابه لمواء القطط. الرأس والفك صغير. تخلف عقلي متوسط إلى شديد. قصر القامة
47,18	Trisomy 18	Edwards syndrome	تشمل الخصائص تخلف عقلي وضعف عضلي ، جملة من التشوهات الخلقية والمشاكل الصحية. معظم المواليد يموتون بعد الولادة مباشرة. لديهم خاصية أصابع اليد المتراكبة.
47,13	Trisomy 13	Patau syndrome	مشابهة لمرض Edwards مع انعدام خاصية الأصابع
47,21	Trisomy 21	Down's syndrome	ضعف العضلات، جمجمة غير متماثلة. عيون مائلة بزاوية. لسان أضخم. تخلف عقلي خفيف إلى متوسط. احتمال الإصابة بمشاكل في الأسنان ، ثقب في القلب ومرض الزهايمر.
45,X0	Monosomy	Turner syndrome	أنثى عقيمة، قصيرة القامة
47,XXY	Trisomy X	Klinefelter's syndrome	ذكر عقيم، طويل، صعوبات في التعلم