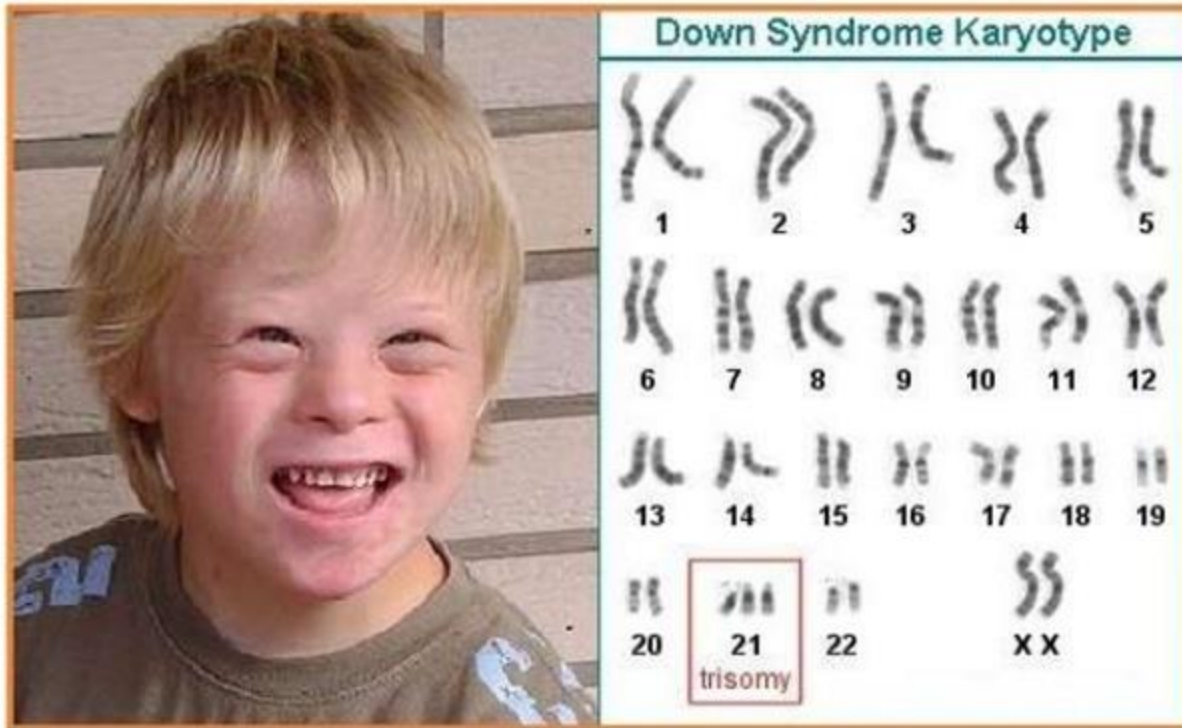


Maladii ereditare

Trisomia 21 (sindromul Down)



45+XX
45+ XY

Trisomia 21 (sindromul Down)

Caracteristici bebelus cu Sindrom Down

Craniul este mic și rotund (brahicefalic),
cu calota aplatizată și fontanele largi
care se vor închide cu întârziere

Fata este rotundă,
profilul facial este plat
datorită dezvoltării
incomplete a oaselor nasului,
iar fruntea este bombată.
Fantele pleoapei sunt
orientate oblic,
în sus și în afară.



Pliul din palma este
continuu, la SD

2 pliuri
la copil normal

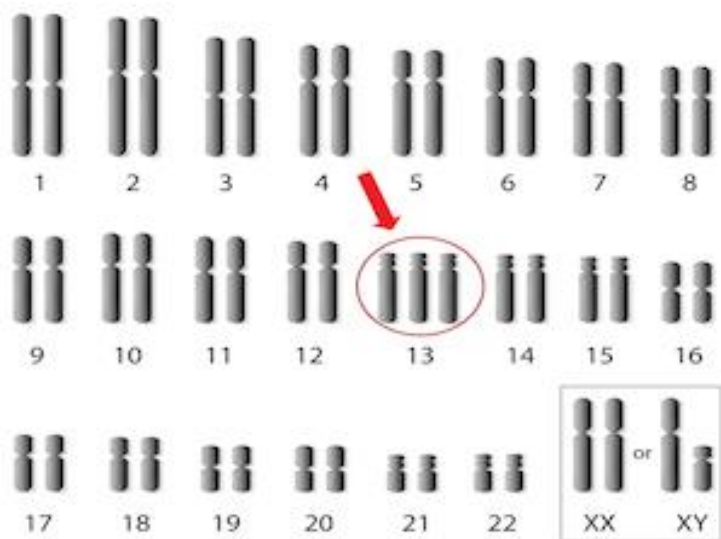


Spatiul interdigital
de la picior este mult mai larg
comparativ cu normalul.



Trisomia 13 (sindromul Patau)

- malformații ale scheletului
- malformații ale SNC



- Indivizii afectați sunt eliminați în primele 3 luni de viață intrauterină

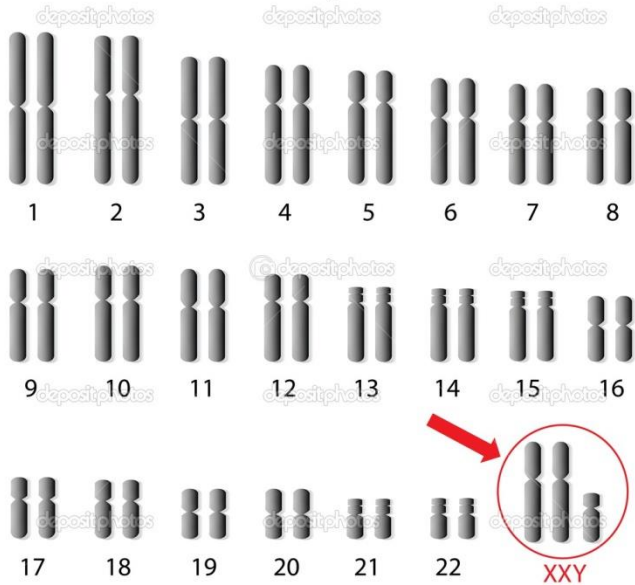
Trisomia 18 (sindromul Edwards)



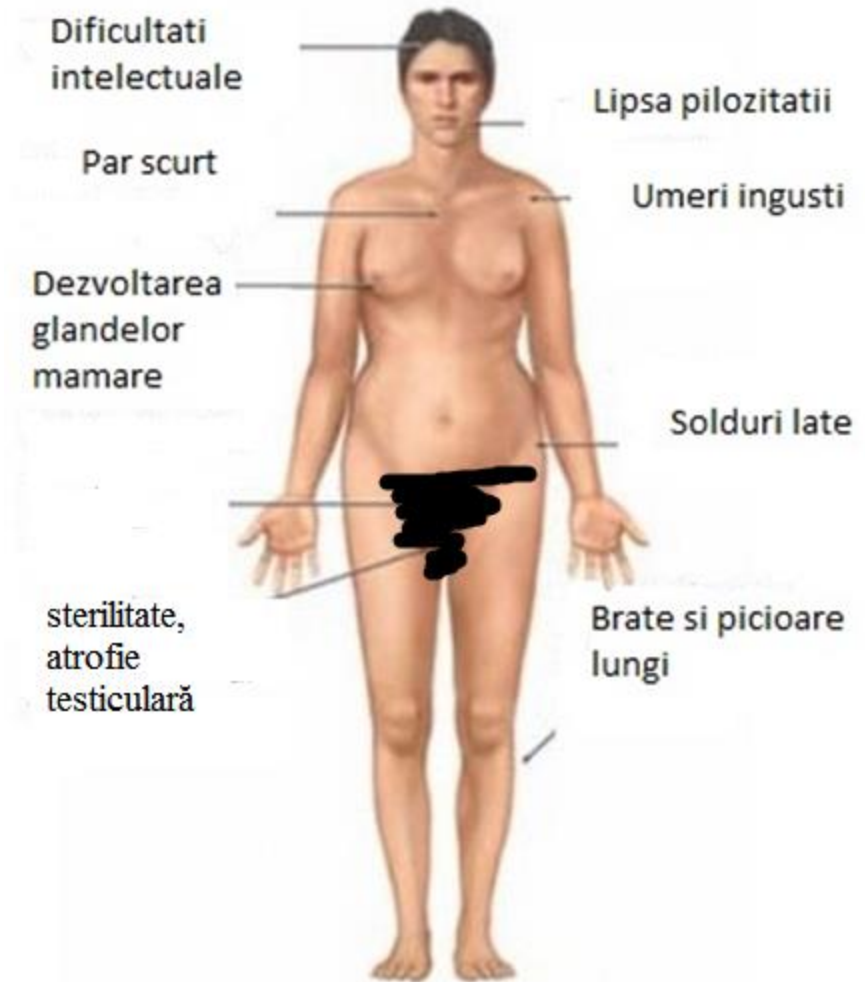
- malformații ale capului, feței, toracelui, gâtului
- Malformații cardiace
- Înapoiere mintală

Sindromul Klinefelter

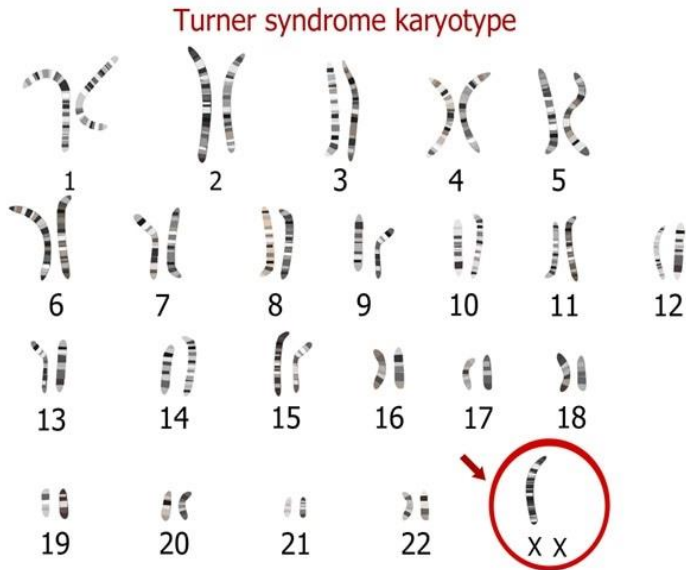
Klinefelter Syndrome



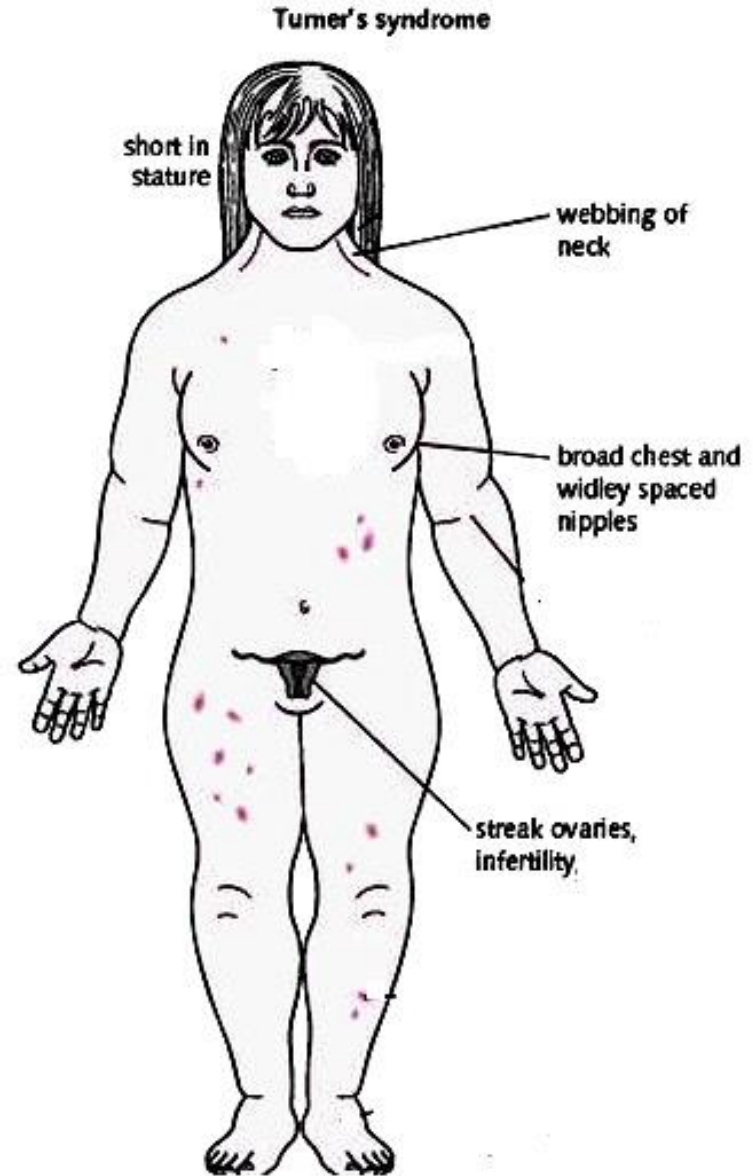
44+XXY



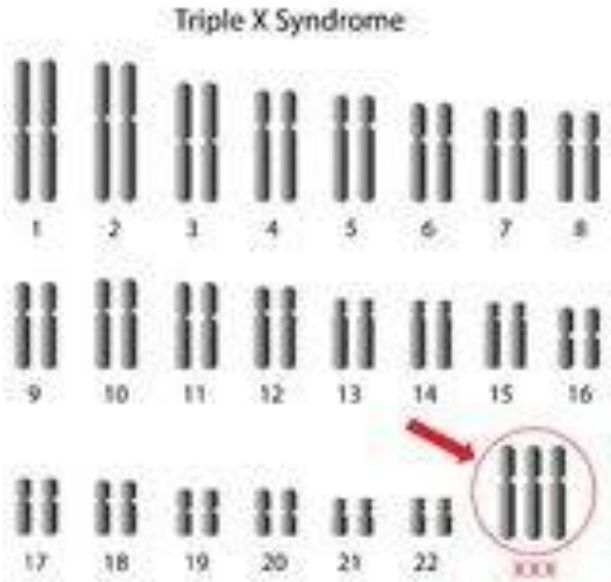
Sindromul Turner



44+X0



Trisomia X

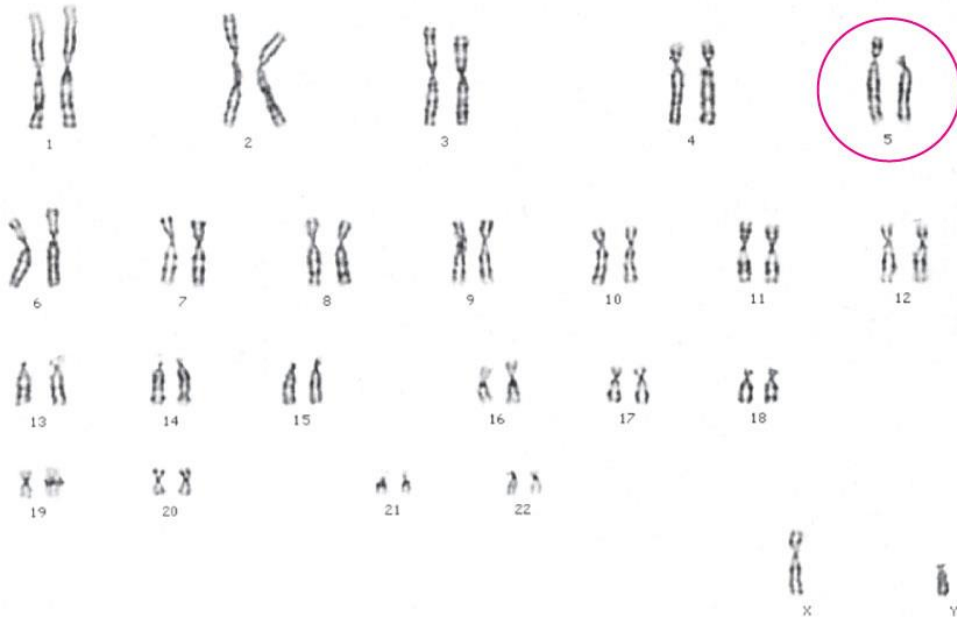


- Dificultati in invatare
- Intarziere in dezvoltarea limbajului si a vorbirii
- Fara anomalii fizice (uneori inaltime mai mare)

44+XXX

Sindromul Cri du chat (“tipatul pisicii”)

a) Karyotype (G banding)



b) Individual with Cri-du-chat syndrome



- Microcefalie
- Înapoiere mintală gravă
- Întârziere în creștere
- Malformații ale laringelui

Polidactilia



Sindactyly



Brahidactilia



Distrofie musculara



Prognatismul



Normal lower jaw



Prognathic lower jaw

Albinism



Anemia falciforma



Daltonismul

Normal



Percepția corectă
a culorilor

DALTONISM



Nu percepe roșul

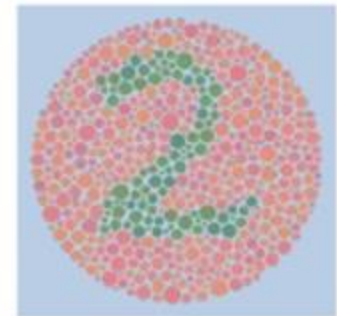


Nu percepe
verde



Nu percepe
galben și albastru

Un daltonist nu percepe cifra scrisa alaturat



Hemofilia

