

Хромосомные болезни обусловленные  
аномалиями аутосом

# Хромосомные болезни

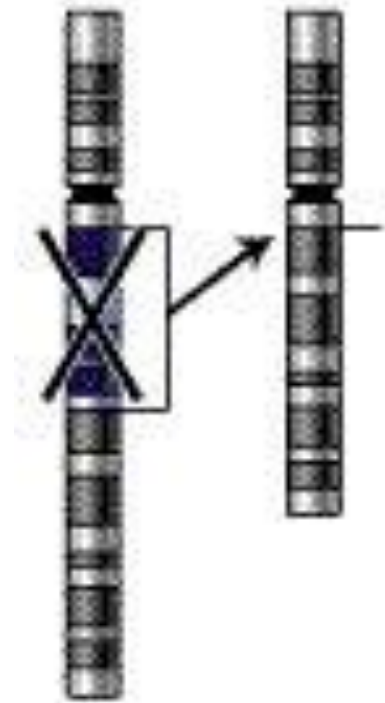
Аплазия - врождённое отсутствие какой-либо части тела или органа

- Числовые аномалии:
  - синдром Дауна (трисомия по 21-й хромосоме)
  - синдром Патау (трисомия по 13-й хромосоме)
  - синдром Эдвардса (трисомия по 18-й хромосоме)
- Структурные аномалии:
  - Синдром Лёжена или синдром кошачьего крика (делеция в коротком плече 5-й хромосомы)
  - Ретинобластома ( мутация в длинном плече 13-й хромосомы)
  - Синдром WAGR ( делеция в коротком плече 11-й хромосомы)
  - Синдром Прадера-Вилли или синдром Ангельмана ( делеция в прицентромерном районе длинного плеча 15-й хромосомы).

# Структурные аномалии

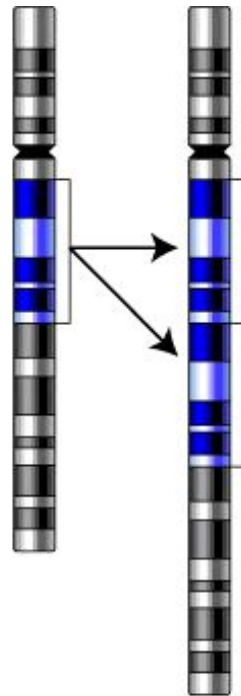
Делеция -

хромосомные перестройки, при которых происходит потеря участка хромосомы



Дупликация -

разновидность хромосомных перестроек, при которой участок хромосомы оказывается удвоенным.



## Транслокация

- Взаимный обмен концевыми участками между негомологичными хромосомами.

До транслокации

После транслокации

