

Хромосомные болезни обусловленные
аномалиями аутосом

Хромосомные болезни

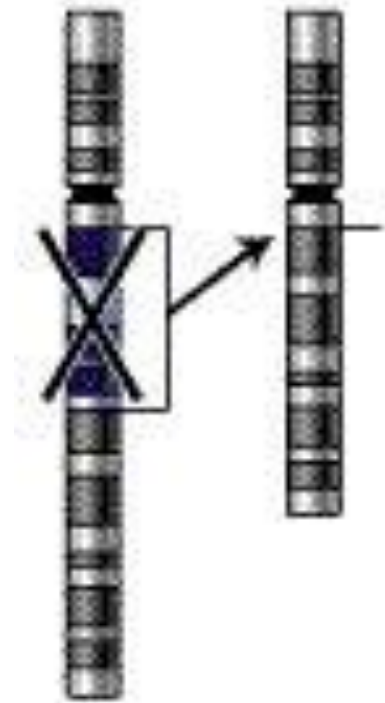
Аплазия - врождённое отсутствие какой-либо части тела или органа

- 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

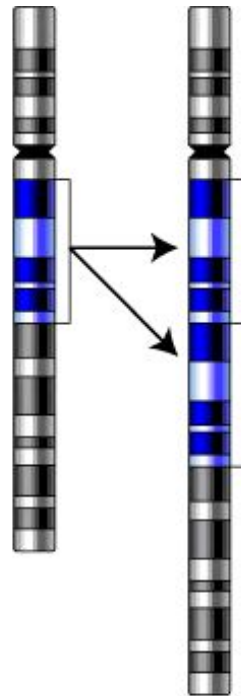
Делеция -

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

