

## TRISOMIE

<p><b>Trisomia 21 (Zespół Downa)</b></p>	<p>Zespół wad wrodzonych, który charakteryzuje między innymi niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekim lub średnim, nieprawidłowości w budowie i funkcjonowaniu organizmu szereg nieprawidłowości w wyglądzie, min. fałd nad powiekami. Częstość występowania wynosi ok 1:1000 żywych urodzeń (część ciąż skończy się samoistnym poronieniem), występuje korelacja między wiekiem matki (prawdopodobieństwo urodzenia dziecka z zespołem Downa rośnie wraz z wiekiem). Występuje niedobór odporności, chory częściej zapada na infekcje, częste są również wady serca.</p>
<p><b>Trisomia 18 (Zespół Edwardsa)</b></p>	<p>Zespół wad wrodzonych, najczęściej prowadzących do samoistnego poronienia, częstość występowania wg różnych źródeł między 1 do 3500 a 1 do 5000, większość dzieci umiera w pierwszym trymestrze życia, poniżej 10% przeżywa pierwszy rok życia. Objawy: mniejsza niż zakładana masa urodzenia, szeroko rozstawione oczy, nieprawidłowo wykształcone dłonie i stopy, cysta splotu naczyniowego, wady układu oddechowego oraz krążenia.</p>
<p><b>Trisomia 13 (Zespół Patau)</b></p>	<p>Zespół wad wrodzonych, o częstości występowania między 1 do 8000 a 1 do 12000 ciąż, ryzyko rośnie wraz z wiekiem matki. Najczęściej letalne w okresie ciąży lub płód rodzi się martwy, niekiedy dochodzi do zjawiska mozaikowości, wtedy stopień nasilenia zmian jest zależny od proporcji między zdrowymi a chorymi komórkami. Występują wady układów kardiologicznego oraz nerwowego, często rozszczep wargi i brak nosa, małowłowie, małe lub brak gałek ocznych.</p>

## ANEUPLOIDIE

<p><b>Zespół Turnera (Monosomia X)</b></p>	<p>Występuje 1 na 2500 urodzeń, często towarzyszu mu mozaicyzm. Cechy fenotypowe dziewczynek z zespołem turnera to: niski wzrost, zwiększone ryzyko nowotworów gonad, szeroka szyja, niska linia owłosienia karku, koślawość kości, wady układu krążenia, dysgeneza gonad</p>
<p><b>Zespół Nadkobiety (Trisomia X)</b></p>	<p>Zespół wad wrodzonych, charakteryzujący się uwydatnionymi drugorzędnymi cechami płciowymi, ponadprzeciętnym wzrostem</p>
<p><b>Zespół Klinefeltera (XXY)</b></p>	<p>Zespół Klinefeltera jest najczęściej występującą aneuploidią chromosomalną, występuje 1 na 500 porodów. Charakteryzuje się słabo rozwiniętym umięśnieniem, kobiecą sylwetką, dłuższymi niż przeciętnie kończynami, ujawnia się najbardziej w okresie dojrzewania, które zaczyna się normalnie, ale z czasem maleje poziom testosteronu. Pacjenci są bezpłodni.</p>
<p><b>Zespół Jacobsa (XYY)</b></p>	<p>Zespół Jacobsa nazywany jest również zespołem supersamca, chory osiąga wyższy wzrost niż spodziewany, możliwe że powoduje lekkie obniżenie ilorazu inteligencji (10-15 punktów IQ), ale różnice takie występują również między zdrowym rodzeństwem, nie potwierdzono doniesień o wzroście agresji.</p>
<p><b>Zespół XXYY</b></p>	<p>Niezwykła rzadka aneuploidia chromosomalna, występuje nie częściej niż 1 na 18 000 urodzeń, charakteryzuje się opóźnieniem rozwoju, opóźnieniem umysłowym, bezpłodnością, wysokim wzrostem oraz paradoksalnie niskim poziomem testosteronu.</p>