

Ανωμαλίες στα χρωμοσώματων

Τρεις είναι οι πιο σημαντικές μεταλλάξεις χρωμοσώματων:

- διαγραφή (απώλεια μέρους χρωμοσώματος)
- διπλασιασμός (πρόσθετα αντίγραφα ενός μέρους του χρωμοσώματος)
- αντιστροφή (αντιστροφή κατεύθυνσης ενός μέρους ενός χρωμοσώματος)

Οι περισσότερες μεταλλαγές είναι ουδέτερες και έχουν ελάχιστη ή καμία επίδραση (βουβές μεταλλαγές).

Στο [σύνδρομο Ντάουν](#), υπάρχουν τρία αντίγραφα του χρωμοσώματος 21. Ανωμαλίες χρωμοσώματων είναι διασπάσεις στο κανονικό χρωμοσωμικό περιεχόμενο ενός κυττάρου και είναι μια σημαντική αιτία των γενετικών ασθενειών στους ανθρώπους, όπως το σύνδρομο Ντάουν. Μερικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες δεν προκαλούν την ασθένεια στους φορείς, αν και μπορούν να οδηγήσουν σε μια υψηλότερη πιθανότητα γέννησης παιδιού με μια αναταραχή χρωμοσώματων. Ανώμαλοι αριθμοί χρωμοσώματων ή συνόλων χρωμοσώματων, μπορούν να είναι θανατηφόροι ή να δώσουν αφορμή σε γενετικές αναταραχές. Η γενετική παροχή συμβουλών θα πρέπει να προσφέρεται σε οικογένειες που είναι υποψήφιες για γενετικές διαταραχές.

Λιγότερο ή περισσότερο DNA σε χρωμοσώματα μπορεί να οδηγήσει σε ποικίλες γενετικές αναταραχές. Τα ανθρώπινα παραδείγματα περιλαμβάνουν: Σύνδρομο Cri du Chat, το οποίο προκαλείται από τη διαγραφή μέρους του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος.

- "Cri du chat": μεταφράζεται ως "κραυγή της γάτας" στα [γαλλικά](#). Ονομάστηκε έτσι επειδή τα επηρεασθέντα βρέφη παράγουν κραυγές σε υψηλό τόνο. Οι πάσχοντες έχουν μάτια σε μεγάλη απόσταση, μικρό κεφάλι και σαγόνι και είναι διανοητικά καθυστερημένοι.
- [Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn](#), το οποίο προκαλείται από τη μερική διαγραφή του κοντού βραχίονα του χρωμοσώματος 4. Χαρακτηρίζεται από την καθυστέρηση αύξησης του ύψους και σοβαρή διανοητική καθυστέρηση.
- Το [σύνδρομο Ντάουν](#) συνήθως προκαλείται από ένα πρόσθετο αντίγραφο του χρωμοσώματος 21 (Τρισωμία 21). Τα χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν μειωμένο τόνο μυών, πιο βραχεία κατασκευή, ασυμμετρικό κρανίο, αμυγδαλωτά μάτια και ήπια έως σοβαρή διανοητική καθυστέρηση.
- [Σύνδρομο Edwards](#), είναι η δεύτερη πιο κοινή τρισωμία. Το Ντάουν σύνδρομο είναι το πιο κοινό. Είναι μία τρισωμία του χρωμοσώματος 18. Τα συμπτώματα περιλαμβάνουν διανοητική καθυστέρηση. 90% πεθαίνουν στους πρώτους μήνες. Αυτοί που ζουν μετά από τα πρώτα γενέθλιά τους είναι συνήθως αρκετά υγιείς. Οι ασθενείς πάσχουν από μια μορφολογική πάθηση στα δάκτυλα του χεριού.

- Το [Σύνδρομο Πατάου](#) ονομάζεται Δ-σύνδρομο ή Τρισωμία 13. Τα συμπτώματα είναι κάπως παρόμοια με την τρισωμία-18, αλλά δεν έχουν τη χαρακτηριστική πάθηση στα δάκτυλα.
- Idic15, σύντμηση στο χρωμόσωμα 15. Έχει τα ακόλουθα ονόματα λόγω των διάφορων ερευνών, αλλά όλοι σημαίνουν το ίδιο πράγμα.
- [Σύνδρομο Γιάκομπσεν](#), αποκαλούμενο επίσης τελική 11q διαταραχή διαγραφής. Αυτό το σύνδρομο είναι μια πολύ σπάνια αναταραχή. Οι επηρεασθέντες έχουν κανονική νοημοσύνη ή μια ήπια διανοητική καθυστέρηση, με φτωχές εκφραστικές γλωσσικές δεξιότητες. Οι περισσότεροι εμφανίζουν αιμορραγική διαταραχή. (Σύνδρομο Paris-Trousseau).
- [Σύνδρομο Κλαΐνεφέλτερ](#) ή σύνδρομο ΧΥ. Τα άτομα με το σύνδρομο Klinefelter είναι συνήθως [στείρα](#) και τείνουν να έχουν μακρύτερα χέρια και πόδια και να είναι πιο ψηλά από συνομήλικους. Τα αγόρια με το σύνδρομο είναι συχνά ντροπαλά και ήρεμα και έχουν μια υψηλότερη συχνότητα λεκτικής καθυστέρησης και δυσλεξίας. Κατά τη διάρκεια της εφηβείας, οι πάσχοντες χωρίς ενέσεις [τεστοστερόνης](#) μπορεί να αναπτύξουν [γυναικομαστία](#).
- [Σύνδρομο Τέρνερ](#) (X αντί XX). Στο σύνδρομο Τέρνερ, τα θηλυκά σεξουαλικά χαρακτηριστικά είναι παρόντα αλλά υπανάπτυκτα. Οι άνθρωποι με το σύνδρομο Τέρνερ έχουν συχνά μικρό ανάστημα, χαμηλή γραμμή τρίχωσης του κεφαλιού, ανώμαλη ανάπτυξη χαρακτηριστικών γνωρισμάτων ματιών και οστών.
- [Σύνδρομο ΧΥΥ](#). Τα αγόρια ΧΥΥ είναι συνήθως πιο ψηλά από τους συνομήλικους τους. Όπως σε αγόρια με ΧΥ και κορίτσια με ΧΧ, είναι κάπως πιθανότερο να έχουν μαθησιακές δυσκολίες.
- [Τριπλό σύνδρομο](#) (ΧΧΧ ή Triplo-X). ΧΧΧ τα κορίτσια τείνουν να είναι ψηλά και λεπτά.

Ανθρώπινο χρωμόσωμα

Τα ανθρώπινα κύτταρα έχουν 23 ζευγάρια χρωμοσωμάτων, που δίνουν συνολικά 46 χρωμοσώματα ανά κύτταρο. Η [Αλληλουχία DNA](#) του ανθρώπινου γονιδιώματος παρέχει πολλές πληροφορίες για κάθε ένα από τα χρωμοσώματα. Ο παρακάτω πίνακας παραθέτει μια στατιστική σύναψη των χρωμοσωμάτων, βασισμένο στο ίδρυμα Sanger.^[3] Ο αριθμός των γονιδίων δεν είναι πολύ ακριβής.

