DEDNA IN PRENATALNO PRIDOBLJENA OBOLENJA

SY DOWN (= trisomija 21, mongoloidizem)

B nastane kot posledica kromosomske napake. Znaki!!!:

* Umska zaostalost različne stopnje (do 10 let)
* Zaostajanje v rasti; že intrauterino, kasneje je rast prav tako nižja
* Čokata postava s širokim prsnim košem
* Manjša glava, ploščato zatilje, poševna (=mongolska) očesna reža, hipertelorizem, epikantus (=mačja guba)
* Hipotonija, hiperrefleksibilni sklepi, kratki prsti na rokah, ukrivljen mezinec, opičja brazda na dlani (=čez celo dlan)
* Srčna napaka (40% ima defekt septuma)
* Anomalije prebavnega trakta (stenoze in atrezija, Mb Hirschprung – ni gangljev v predelu črevesja. Črevesna peristaltika se ustavi in črevo se samo še razteguje, hrane pa ne potiska naprej. Problem rešimo tako, da tisti del črevesja odrežemo)
* 3x pogosteje levkemija kot pri zdravih
* Slaba odpornost na infekte
* Krajša življenjska doba.

SY PATAU (=trisomija 13)

B pri kateri imajo bolniki 1 kromosom preveč. Znaki:

* Obrazni dimorfizem
* Razcep neba in žrela
* Mentalna zaostalost
* Polidaktilija
* Nizka rast
* Multiple anomalije
* Nizka porodna teža
* Majnha rast ob rojstvu
* Hipertelorizem
* Mokrocefalus
* Poševne oči
* Defekti v skalpu zatilja
* Srčne hibe (ASD, PDA – odprt Botalijev vod, VSD)
* Stisnjene pesti!!!
* Podkvasta ledvica,
* Anomalije možganov.

Smrt nastopi zgodaj, med 5-10 letom

SY EDWARDS (=trisomija 18)

Znaki:

* Velika maternica med nosečnostjo (=polihidramion)
* Majhen otrok
* Mentalna zaostalost
* Štrleče čelo
* Mikrocefalija
* Mikrognatija (=majhna spodnja čeljust)
* Volčje žrelo
* Fleksijske kontrakture prstov
* Štrleča kost os kalkaneus
* Srčne hibe
* Hernija diafragme
* Kriptohondrizem
* Hiperpadija ???

SY TURNER (glej na začetek!!! Nujno za izpit!!!