

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 infekcije
- 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
- Majhna 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
- Kriptonondrizem
- Hiperpadija ???

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