

|                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>תסמונת דאון</b>      | <p>תסמונת הנובעת מטריזומיה של כרומוזום מספר 21 - כלומר מצב בו מצויים שלושה עותקים של כרומוזום מספר 21, בכל תא בגוף במקום שני עותקים בלבד. הלוקים בתסמונת סובלים מקשיים רבים כגון: עיכוב התפתחותי, מאפייני מראה ייחודיים, קשיים בדיבור והפרעות בריאותיות שונות. התסמונת קרויה על שם ג'ון לנגדון דאון שתיאר את התסמונת בשנת 1866.</p>                                                                                           |
| <b>תסמונת טרנר</b>      | <p>התסמונת נגרמת בשל מונוזומיה, חוסר מלא או חלקי של אחד מכרומוזומי המין X. המאפיינים העיקריים של התסמונת הם קומה נמוכה, שחלות שלא נוצרו, וסימני מין נשיים שאינם מפותחים היטב.</p>                                                                                                                                                                                                                                             |
| <b>תסמונת קליינפלטר</b> | <p>תסמונת גנטית שבה קיימים אצל גבר שני כרומוזומי מין מסוג X או יותר במקום אחד, לצד כרומוזום Y. כך יש לבעל התסמונת 47 כרומוזומים, במקום 46. התסמונת תוארה לראשונה על ידי ד"ר הארי קליינפלטר ממסצ'וסטס בשנת 1942. הלוקים בתסמונת סובלים לרוב מעקרות, ומרמות נמוכות של טסטוסטרון.</p>                                                                                                                                            |
| <b>תסמונת אדוארדס</b>   | <p>תסמונת הידועה גם בשם טריזומיה 18, היא תוצאה של פגם גנטי במסגרתו ישנם שלושה עותקים של כרומוזום מספר 18 במקום שניים. המחלה תוארה לראשונה בשנת 1960 על ידי הגנטיקאי הבריטי ג'ון הילטון אדוארדס. הלוקים במחלה מאופיינים בפיגור שכלי, בעורף בולט, לסת תחתונה קטנה, אוזניים נמוכות, עיניים רחוקות, כף רגל שטוחה, פולידקטיליה (יותר מחמש אצבעות ביד) וכן פגמים בצורת האצבעות, שפה שסועה, פגמים בלב, ראש קטן וגם פגמים בכליות.</p> |
| <b>תסמונת פטאו</b>      | <p>תסמונת שנובעת מטריזומיה (שלושה עותקים במקום שניים) של כרומוזום 13 ולכן נקראת גם טריזומיה 13. התסמונת מתבטאת בפיגור שכלי קשה, עיוותים חיצוניים בגפיים ובפנים ופגיעות בכליות ובלב.</p>                                                                                                                                                                                                                                       |